

Sinapse[®]

Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia

Volume 15 | Nº2 | Novembro de 2015

Editorial

Artigos Originais

Reabilitação do membro superior em utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução: uma pesquisa realizada entre fisioterapeutas de instituições portuguesas

Vanishing white matter disease: clinical and imaging description of seven adult patients

Casos Clínicos

Psicose secundária ao HIV versus Esquizofrenia

Fístula linfática cervical de alto débito: descrição de um caso e revisão da literatura

Alexia pura causada por lesão única cortical occipito-temporal esquerda

Artigo de Revisão

Pós-Operatório da Ressecção de Neoplasias Cerebrais numa Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos

História

The musician entrapped in the aphasic mind: The tragic story of Maurice Ravel

Balanço do mandato do Conselho Diretivo do Colégio da Especialidade de Neurologia da Ordem dos Médicos (2012-2105)

Congresso de Neurologia 2015

Programa

Resumos de Comunicações Orais e *Posters*

Índice de autores

Programa de Reuniões e Resumos de Comunicações

31º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia

Reunião da Primavera do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla 2015

Reunião da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares

Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2015

Reunião Secção de Neurologia do Comportamento

Princípios editoriais e normas de publicação

Congresso

SP

11-14 novembro Hotel Sana Lisboa

Simpósio NOVARTIS

13 novembro 2015 • 12 horas

GILENYA: ONE STEP CLOSER ESTRATÉGIAS DE TRATAMENTO NA EM*

Abertura

Nova exigência nos objetivos terapêuticos: da redução de surtos a NEDA-4

Prof. Luís Cunha, CHUC

Prof. Maria José Sá, CHSJ

Identificar precocemente a falência terapêutica na EM

Prof. João de Sá, CHLN

Gilenya – mais de 10 anos de experiência em ensaios clínicos

Prof. Ana Martins da Silva, CHP

Otimização precoce do tratamento na EM: uma visão baseada na experiência

Dr.ª. Livia Sousa, CHUC

Conclusões

Prof. Luís Cunha, CHUC

Prof. Maria José Sá, CHSJ



*EM: Esclerose Múltipla

Gilenya® 0,5 mg cápsulas

▼ Este medicamento está sujeito a monitorização adicional. Isto irá permitir a rápida identificação de nova informação de segurança. **Pede-se aos profissionais de saúde que notifiquem quaisquer suspeitas de reações adversas.**

Apresentação: Cada cápsula contém 0,5 mg de fingolimod (sob a forma de cloridrato). Indicações: Gilenya é indicado como terapêutica única de modificação da doença na esclerose múltipla com exacerbação-remissão muito ativa para os seguintes grupos de doentes adultos: - Doentes com atividade elevada da doença apesar do tratamento com pelo menos uma terapêutica de modificação da doença. Estes doentes podem ser definidos como doentes que não responderam a um ciclo completo e adequado (correspondendo normalmente a pelo menos um ano de tratamento) de pelo menos uma terapêutica de modificação da doença. Os doentes devem ter tido pelo menos 1 surto no ano anterior durante o tratamento e ter pelo menos 9 lesões T2 hiperintensas na ressonância magnética craniana ou pelo menos 1 lesão realçada por gadolínio. Um doente "não responder" pode também ser definido como um doente com uma taxa de surtos inalterada ou aumentada ou com surtos graves contínuos, em comparação com o ano anterior. - Doentes com esclerose múltipla com exacerbação-remissão muito ativa, definida por 2 ou mais surtos incapacitantes no espaço de um ano e com 1 ou mais lesões realçadas por gadolínio na ressonância magnética cerebral ou um aumento significativo da carga de lesões T2 comparativamente com uma ressonância magnética anterior recente. **Posologia:** Adultos: O tratamento deverá ser iniciado a supervisão por um médico com experiência em esclerose múltipla. A dose recomendada de Gilenya é uma cápsula de 0,5 mg tomada uma vez por dia, por via oral. Utilizar com precaução em doentes com idade >65 anos. A segurança e eficácia de Gilenya em crianças com idades entre os 0 e os 18 anos não foram ainda estabelecidas. Não são necessários ajustes da dose em doentes com compromisso renal ligeiro a grave ou afecção hepática ligeira a moderada. Precaução em doentes com afecção hepática ligeira a moderada. Gilenya não pode ser utilizado em doentes com afecção hepática grave (Child-Pugh C). Administrar com precaução em doentes com diabetes mellitus devido ao aumento do risco de edema macular. **Contraindicações:** Síndrome de imunodeficiência congénita, doentes com risco aumentado de infeções oportunistas, incluindo imunocomprometidos (entre os quais imunossupressores por terapêutica imunossupressora prévia ou atual), infeções ativas graves, infeções crónicas ativas (hepatite, tuberculose), neoplasias ativas conhecidas, exceto carcinoma cutâneo das células basais, afecção hepática grave (Child-Pugh C), hipersensibilidade à substância ativa ou a qualquer um dos excipientes. **Precauções/Advertências:** Bradicardia: O início do tratamento origina uma redução transitória da frequência cardíaca e pode também estar associado a atrasos na condução aurículo-ventricular, incluindo a ocorrência de relatos isolados de bloqueio aurículoventricular completo, transitório, de resolução espontânea. Após a primeira dose, a diminuição da frequência cardíaca inicia-se na primeira hora e é máxima após 6 horas. Este efeito pós-dose persiste, ainda que normalmente mais ligeiro, nos dias seguintes e, habitualmente, vai diminuindo ao longo das semanas seguintes. Com administração contínua, a frequência cardíaca média retorna até aos valores iniciais ao fim de um mês. As perturbações na condução foram geralmente transitórias e assintomáticas e normalmente não necessitaram de tratamento. Se necessário, a diminuição da frequência cardíaca pode ser revertida através da administração parentérica de atropina ou isoprorenalina. Todos os doentes devem efetuar um ECG e medição da pressão arterial antes e 6 horas após a primeira toma de Gilenya. Todos os doentes devem ser monitorizados por um período de 6 horas para deteção de sinais e sintomas de bradicardia com medição da frequência cardíaca e da pressão arterial hora a hora. E recomendada uma monitorização contínua por ECG (em tempo real) durante este período de 6 horas de tratamento. Caso ocorram sintomas relacionados com bradicardia após a toma, deve ser iniciado um controlo clínico adequado e o doente deve ser monitorizado até à resolução dos sintomas. Se um doente necessitar de intervenção farmacológica durante a monitorização da primeira toma, deverá ser instituída monitorização durante a noite numa unidade médica e a monitorização da primeira toma deve ser repetida após a segunda toma de Gilenya. Se a frequência cardíaca do doente ao fim do período de 6 horas for a mais baixa após a administração da primeira dose, a monitorização deverá ser prolongada por pelo menos 2 horas e até à frequência cardíaca aumentar novamente. Adicionalmente, se após as 6 horas, a frequência cardíaca for <45 bpm, ou o ECG demonstre o aparecimento de bloqueio aurículoventricular de 2º grau ou de grau superior ou o intervalo QTc>500 ms ou ocorrência em qualquer altura de bloqueio aurículoventricular de 3º grau, deverá ser efetuado um prolongamento da monitorização (pelo menos monitorização durante a noite), e até à resolução dos acontecimentos. As mesmas precauções aplicam-se quando o tratamento é interrompido durante 1 ou mais dias durante as duas primeiras semanas de tratamento, ou mais de 7 dias durante as semanas 3 e 4 de tratamento; ou após uma interrupção de mais de 2 semanas após um mês de tratamento. Gilenya não deverá ser administrado em doentes com bloqueio aurículoventricular de 2º grau ou superior, síndrome do nódo sinusal, bloqueio cardíaco sino-auricular, prolongamento do intervalo QT1 significativo, doença isquémica cardíaca, doenças cerebrovasculares, insuficiência cardíaca congestiva, hipertensão não controlada, ou apneia do sono grave, história de bradicardia sintomática, síncope recorrente, enfarto do miocárdio ou paragem cardíaca. Deverá ser solicitado aconselhamento de um cardiologista antes do início do tratamento nestes doentes de modo a determinar a monitorização mais apropriada (pelo menos monitorização durante a noite). Gilenya não deve ser administrado concomitantemente com antiarrítmicos de classe Ia (por exemplo, quinidina, disopiramide) ou classe II (por exemplo, amiodarona, sotalol). Gilenya não deve ser iniciado em doentes tratados com beta-bloqueadores, ou outras substâncias que podem diminuir a frequência cardíaca (por exemplo, verapamil, dioxina, agentes anticolinérgicos ou pilocarpina) devido a potenciais efeitos aditivos. Deverá ser solicitado aconselhamento de um cardiologista antes do início do tratamento nestes doentes para substituição para medicamentos que não diminuem a frequência cardíaca, ou se não possível, determinar a monitorização mais apropriada (pelo menos monitorização durante a noite). Os medicamentos que podem prolongar o intervalo QTc devem ser evitados. **Infeções:** Gilenya origina uma redução da contagem de linfócitos periféricos para 20-30% do valor inicial. Antes do início do tratamento com Gilenya deverá estar disponível um hemograma recente (<6 meses ou após descontinuação do tratamento prévio) e é recomendada a avaliação periódica do hemograma durante o tratamento, aos 3 meses e pelo menos anualmente após essa data, e em caso de sinais de infeção. Uma contagem linfocitária absoluta confirmada <0,2x10⁹/l deverá conduzir à interrupção do tratamento até recuperação. E recomendado que os doentes sem história clínica de varicela confirmada por um profissional de saúde ou sem documentação de um ciclo completo de vacinação com a vacina da varicela sejam avaliados para determinação de anticorpos para o vírus varicela zoster (VZV) antes do início do tratamento. O início do tratamento com Gilenya deve ser adiado por 1 mês para que ocorra o efeito total da vacinação. Gilenya pode aumentar o risco de infeções. Devem ser utilizadas estratégias eficazes de diagnóstico e terapêutica em doentes com sintomas de infeção durante o tratamento com Gilenya e até 2 meses após descontinuação. Na experiência pós-comercialização foram notificados casos isolados de meningite criptocócica (uma infeção fúngica). Os doentes com sintomas e sinais compatíveis com meningite criptocócica (por ex: dor de cabeça acompanhada de alterações mentais como confusão, alucinações, e/ou alterações de personalidade) devem ser sujeitos a uma rápida avaliação diagnóstica. Se a meningite criptocócica for diagnosticada, fingolimod deve ser suspenso e deve ser iniciado tratamento adequado. Caso se justifique o reinício de fingolimod, deve ser realizada uma consulta multidisciplinar (ou seja, com um especialista em doenças infecciosas). **Edema macular:** Foram notificados casos de edema macular com ou sem sintomas visuais em doentes tratados com Gilenya. E recomendada uma avaliação oftalmológica 3-6 meses após o início do tratamento. O fundo ocular, incluindo a mácula, deve ser avaliado em doentes que apresentem distúrbios visuais. E recomendada uma avaliação oftalmológica em doentes com diabetes mellitus ou história de uveíte antes do início do tratamento e avaliações de acompanhamento durante o tratamento. E recomendada a suspensão do tratamento em doentes que desenvolvam edema macular. **Função hepática:** Foram notificados em doentes com esclerose múltipla tratados com Gilenya o aumento de enzimas hepáticas, em particular da alanina aminotransferase (ALT) mas também da gama glutamiltransferase (GGT) e da aspartato aminotransferase (AST). Gilenya não deve ser administrado em doentes com lesões hepáticas graves pré-existentes (Child-Pugh C). O início do tratamento deverá ser adiado em doentes com hepatite viral ativa até à sua resolução. Antes do início do tratamento com Gilenya, deverão estar disponíveis valores recentes (<6 meses) de transaminases e de bilirrubina. 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 retomado após a normalização dos valores. Os doentes que desenvolvem sintomas sugestivos de disfunção hepática deverão fazer análises às enzimas hepáticas e o tratamento com Gilenya deverá ser interrompido caso se confirme lesão hepática significativa. O reinício da terapêutica estará dependente da determinação ou não de outra causa de lesão hepática e dos benefícios do reinício da terapêutica para o doente versus os riscos de recorrência de disfunção hepática. Deverá ser tomada precaução na administração de Gilenya em doentes com história de doença hepática significativa. **Interação com testes serológicos:** A contagem de linfócitos no sangue periférico não pode ser utilizada para avaliar o estado linfocitário de um doente tratado com Gilenya. Os testes laboratoriais que envolvem a utilização de células monoclonais circulantes necessitam de volumes de sangue superiores devido à redução do número de linfócitos circulantes. **Efeitos na pressão arterial:** Gilenya pode provocar um ligeiro aumento da pressão arterial. A pressão arterial deverá ser monitorizada regularmente durante o tratamento com Gilenya. **Efeitos respiratórios:** Gilenya deverá ser administrado com precaução em doentes com doença respiratória grave, fibrose pulmonar e doença pulmonar obstrutiva crónica devido a pequenas reduções nos valores de volume expiratório forçado ao primeiro segundo (FEV1) e na capacidade de difusão do monóxido de carbono (DLCO). **Síndrome de encefalopatia posterior reversível:** Foram também notificados casos raros de síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) com doses de 0,5 mg que em ensaios clínicos quer em pós-comercialização. Se se suspeita de PRES, Gilenya deve ser descontinuado. **Tratamento anterior com imunossupressores ou terapêuticas imunomoduladoras:** Não existem estudos efetuados para avaliar a eficácia e segurança de Gilenya aquando da transferência de doentes em tratamento com teriflunomida, fumarato de dimetil ou alemtuzumab para Gilenya. Ao transferir doentes em tratamento com outra terapêutica de modificação da doença para Gilenya, a semivida e o modo de ação da outra terapêutica têm de ser considerados de modo a evitar um efeito imunológico aditivo enquanto ao mesmo tempo minimizando o risco de reativação da doença. Um tratamento completo é recomendado antes de iniciar Gilenya para garantir que os efeitos imunológicos da terapêutica prévia (por exemplo ciclospina) estão resolvidos. Gilenya geralmente pode ser iniciado imediatamente após a interrupção do tratamento com interferão ou acetato de glatiramer. Para o fumarato de dimetil, o período de depuração deverá ser suficiente para o hemograma completo recuperar antes de iniciar o tratamento com Gilenya. Devido à semivida prolongada do natalizumab, a eliminação normalmente prolonga-se até 2-3 meses após a interrupção. A teriflunomida também é eliminada lentamente do plasma. Sem um procedimento de eliminação acelerada, a depuração de teriflunomida do plasma poderá levar entre alguns meses até 2 anos. E recomendado um procedimento de eliminação acelerada, como descrito no Resumo das Características do Medicamento de teriflunomida ou, alternativamente, um período de depuração não inferior a 3,5 meses. E necessária precaução relativamente aos potenciais efeitos imunológicos aquando da transferência de doentes de natalizumab para teriflunomida para Gilenya. O alemtuzumab tem efeitos imunossupressores profundos e prolongados. Uma vez que a duração atual destes efeitos é desconhecida, não é recomendado o início do tratamento com Gilenya após alemtuzumab a menos que os benefícios de tal tratamento superem claramente os riscos para o doente individual. A decisão de utilização de tratamento concomitante prolongado com corticosteróides deve ser tomada após uma análise cuidadosa. **Interrupção do tratamento:** Gilenya é eliminado da circulação sanguínea em 6 semanas. Deve ser tomada precaução com a administração de imunossupressores logo após a interrupção de Gilenya devido a possíveis efeitos aditivos no sistema imunitário. **Interações:** Não devem ser administradas concomitantemente terapêuticas imunomoduladoras, imunossupressoras e anti-infecciosas devido ao risco de efeitos aditivos no sistema imunitário. Deve ser tomada precaução na transição de doentes de tratamentos de longa ação com efeitos imunitários tais como natalizumab, teriflunomida ou milofantrona. Em ensaios clínicos de esclerose múltipla, o tratamento concomitante de surtos com um regime de curta duração com corticosteróides não esteve associado a uma taxa aumentada de infeções. **Vacinação:** A vacinação pode ser menos eficaz até dois meses após o tratamento com Gilenya. Deve ser evitada a utilização de vacinas vivas atenuadas devido ao risco de infeções. Devido ao potencial efeito aditivo, o tratamento com Gilenya não deve ser iniciado em doentes tratados com bloqueadores beta, ou antiarrítmicos de classe Ia e II, bloqueadores dos canais de cálcio (tais como verapamil ou diltiazem), dioxina, agentes anticolinérgicos ou pilocarpina. Deverá ser tomada precaução com substâncias que podem inibir o CYP3A4. A administração concomitante de fingolimod com contraceptivos orais em administração concomitante com fingolimod. A combinação de fingolimod com indutores potentes da enzima CYP3A4, tais como carbamazepina, rifampicina, fenobarbital, fenitoína e efavirenz pode reduzir a AUC do fingolimod e portanto deverão ser utilizados com precaução. Não é recomendada a administração concomitante com a Erva de S. João. **Fertilidade, gravidez e aleitamento:** Existe potencial risco grave para o feto com Gilenya. E necessário estar disponível um teste de gravidez com resultado negativo antes do início do tratamento com Gilenya. As doentes devem utilizar métodos contraceptivos eficazes durante o tratamento com Gilenya e durante dois meses após descontinuação. Se uma mulher engravidar durante o tratamento com Gilenya, recomenda-se a interrupção do tratamento. O fingolimod é excretado no leite. As mulheres tratadas com Gilenya não devem amamentar. O fingolimod não está associado a um aumento do risco de diminuição da fertilidade. **Reações adversas:** Muito frequentes (>1/10): gripe, sinusite, cefaleias, tosse, diarreia, fadiga, aumento das enzimas hepáticas (aumento de ALT, GGT, AST). Frequentes (>1/100 e <1/10): infeções víricas do tipo hepática, bronquite, linfoadenite, linfopenia, leucopenia, depressão, tonturas, enxaqueca, visão enevoada, bradicardia, bloqueio AV, hipertensão, dispnéia, eczema, alopecia, prurido, astenia, aumento dos níveis de triglicéridos no sangue. Pouco frequentes (>1/1.000 e <1/100): encefalopatia posterior reversível, edema macular, diminuição da contagem de neutrófilos. Raras (>1/10.000 a <1/1.000): Síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES). Desconhecido (não pode ser calculado a partir dos dados disponíveis): infeções criptocócicas, hipersensibilidade, anemia. Foram notificados casos muito raros de síndrome hemofagocítica (HPS) com resultado fatal.

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_RCM201505_IEC_v12

Novartis Farma - Produtos farmacêuticos, S.A.

Sede Social: Avenida Professor Doutor Cavaco Silva, nº 10E, Taguspark, 2740-255 Porto Salvo

Pessoa coletiva 500 063 524 C R C Cascais Sociedade Anónima Capital Social: EUR 2.400.000

NOVARTIS
PHARMACEUTICALS

06/25/10/2015

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; Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral; 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 eletrónica: www.spneurologia.com
Indexada nas bases bibliográficas: EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier), SCOPUS (Elsevier), www.indexrmp.com

Administração	Secretariado
Vitor Oliveira	Sónia Barroso
Ana Amélia Pinto	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 eletrónico:
res.spn@gmail.com - Submissão de Resumos
sinapse.spn@gmail.com - Revista Sinapse
Design: Isabel Monteiro, Next Color, Porto
Imagem capa: Vitor Oliveira
Produção gráfica: Multitema, 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 15 - Número 2 - Novembro de 2015
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.

Index

Pág.

Editorial

3 Catarina Resende Oliveira

Artigos Originais

- 5 **Reabilitação do membro superior em utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução: uma pesquisa realizada entre fisioterapeutas de instituições portuguesas**
André Vieira
- 13 **Vanishing white matter disease: clinical and imaging description of seven adult patients**
José Tomás, Ana Gouveia, Orlando Galego, Isabel Alonso, Maria do Carmo Macário

Casos Clínicos

- 19 **Psicose secundária ao HIV versus Esquizofrenia**
Maria Inês Souto Braz, Frederico Couto, Luís Câmara Pestana
- 23 **Fístula linfática cervical de alto débito: descrição de um caso e revisão da literatura**
José Nubélio Duarte, João Gonçalo Santiago, Maria João Frade
- 27 **Alexia pura causada por lesão única cortical occipito-temporal esquerda**
Miguel Pereira, Joana Domingues, Catarina Cunha, Gil Cunha, Isabel Santana

Artigo de Revisão

- 31 **Pós-Operatório da Ressecção de Neoplasias Cerebrais numa Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos**
Bruno Lourenço Costa, Susana Nobre, Ana Costa, Helder Ferreira, Carla Pinto, Alexandra Dinis, Leonor Carvalho, José Augusto Costa, José Farela Neves

História

- 37 **The musician entrapped in the aphasic mind: The tragic story of Maurice Ravel**
Carolina Maruta

- 40 **Balço do mandato do Conselho Diretivo do Colégio da Especialidade de Neurologia da Ordem dos Médicos (2012-2105)**
Ordem dos Médicos / Colégio da Especialidade de Neurologia

Congresso de Neurologia 2015

- 51 Programa
- 83 Resumos de Comunicações Orais
- 113 Resumos de Posters
- 153 Índice de autores

Programa de Reuniões e Resumos de Comunicações

- 158 31º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
- 204 Reunião da Primavera do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla 2015
- 213 Reunião da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- 224 Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares
- 233 Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2015
- 240 Reunião Secção de Neurologia do Comportamento
- 246 Princípios editoriais e normas de publicação

Editorial

Catarina Resende Oliveira

Centro de Neurociências e Biologia Celular, Faculdade de Medicina e HUC, Universidade de Coimbra.

As técnicas de imagem cerebral funcional abrem uma janela e permitem uma visão ampla sobre o modo como o cérebro funciona. O trabalho realizado na Universidade de Yale no âmbito do projeto “Human Connectome”, recentemente publicado na revista Nature Neuroscience, mostra-nos as enormes potencialidades destas metodologias não só no estudo e compreensão do funcionamento do cérebro do indivíduo saudável como em situação de doença.

Está demonstrado que mesmo numa população de indivíduos saudáveis do ponto de vista neurológico, existe uma grande heterogeneidade de estrutura e função cerebral, evidenciada pela análise de conectividade funcional a partir de dados recolhidos em repouso e pelos padrões de ativação durante a realização de tarefas cognitivas. O estudo agora publicado sugere que há uma parte do conectoma cerebral, obtido a partir da análise de dados individuais de ressonância magnética de imagem funcional (fMRI), que é única para cada indivíduo e reprodutível, capaz de funcionar como se de uma impressão digital se tratasse. Os autores mostraram que é possível, com elevada precisão, identificar um indivíduo num grupo alargado de indivíduos com base apenas na sua matriz de conectividade cerebral. É assim previsível que num futuro próximo seja possível demonstrar de que modo a organização funcional do cérebro de cada indivíduo se correlaciona com distintos fenótipos comportamentais, funcionando como marcadores do comportamento atual e futuro, o que permitirá personalizar a educação e a prática clínica.

Os estudos de neuroimagem humana movem-se para além das inferências a nível populacional e focam-se nas inferências individuais, observando como estão funcionalmente organizadas as redes individuais em padrões únicos. Perante os admiráveis avanços das tecnologias de imagem cerebral funcional colocam-se algumas questões nomeadamente sobre o modo e finalidade do uso dos dados gerados, da ética da utilização desses mesmos dados. Terá a Ciência limites? ■

Correspondência:

Serviço de Neurologia do CHUC
 Centro de Neurociências e Biologia Celular
 Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra
 Rua Larga
 3004-504 COIMBRA
 catarina.n.oliveira@gmail.com



Sociedade Portuguesa de Neurologia

Direcção

Presidente

Vítor Rocha de Oliveira (Lisboa)

Vice-Presidentes

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

Rita Simões (Loures)

Luís Negrão (Coimbra)

Carolina de Almeida Garrett (Porto)

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)

ERRATA

(Sinapse – Volume 15 – Número 1 – Maio de 2015)

Página	Resumo	Deverá lêr-se ainda
218	"Zonisamida no tratamento..."	(...) Introdução: A zonisamida (ZNS) é um análogo da sulfonamida, aprovado como anti-epiléptico, cujo mecanismo de acção não é ainda completamente conhecido, mas que parece ser semelhante ao do topiramato. Por este motivo e pela eficácia comprovada do topiramato como profilático na enxaqueca, admite-se que também a ZNS possa ter um papel no seu tratamento. (...)

ARTIGO ORIGINAL

Reabilitação do membro superior em utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução: uma pesquisa realizada entre fisioterapeutas de instituições portuguesas

Rehabilitation of the upper limb in post-stroke patients under 6 months of evolution: A survey among physiotherapists from Portuguese institutions

André Vieira

Fisioterapeuta na Prestação de Serviços da Escola Superior de Saúde Dr. Lopes Dias do Instituto Politécnico de Castelo Branco.

Resumo

Este estudo pretende desenhar o perfil pessoal e profissional dos fisioterapeutas que trabalham em Portugal continental na reabilitação do membro superior em utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução, bem como caracterizar essas sessões de fisioterapia. Para tal foi distribuído um questionário original *online* em 237 instituições com serviço de reabilitação neurológica, entre Agosto e Dezembro de 2014. Um total de 179 fisioterapeutas de 64 instituições devolveram o questionário (taxa de resposta ≈38,7%). A idade média dos respondentes foi de 30,2 (± 7,4) anos, tendo a maioria terminado o curso de fisioterapia entre 2001 e 2010. Os resultados mostram que são realizadas em média 4,74 (± 0,9) sessões de fisioterapia/semana nestes utentes, com uma duração média por sessão de 59,3 (± 24,6) minutos. As 5 intervenções mais reportadas foram Aprendizagem Motora e Tarefas Orientadas para Objetivos (ambas com 94,5% das respostas n=138); Repetição de Tarefas (92,4% n=135); Educação/Aconselhamento (90,4% n=132) e Bobath/Terapia pelo Neurodesenvolvimento (89,7% n=131). Metade do tempo das sessões é despendido com modalidades ativas. O fator preferencial na decisão terapêutica utilizada pelos fisioterapeutas é a experiência profissional. Em conclusão, recuperar a funcionalidade do membro superior pós-AVC é um desafio na área da reabilitação motora. A prática da fisioterapia em condições recentes pós-AVC é bastante variada e são necessárias intervenções especializadas.

Abstract

This study aims to find a personal and professional profile of physiotherapists working in Portugal in the upper limb rehabilitation in post-stroke patients under 6 months of evolution and to characterize their therapeutic sessions. For this purpose, an online questionnaire was distributed in 237 institutions with neurological rehabilitation service, between August and December 2014. A total of 179 physiotherapists from 64 institutions returned the questionnaire (response rate ≈38,7%). The average age of respondents was 30.2 (± 7.4) years, wherein most finished the course of physiotherapy between 2001 and 2010. On average 4.74 (± 0.9) physiotherapy sessions/week are performed, with a duration per session of 59.3 (± 24.6) minutes. The 5 most reported interventions were Motor Learning and Oriented-Goal Tasks (both with 94.5% of respondents n = 138); Task Repetition (92.4% n = 135); Education (90.4% n = 132) and Bobath / Neurodevelopment Therapy (89.7% n = 131). More than half of the time in each session is spent on active modalities. The preferred factor in treatment decisions used by physiotherapists is the professional experience. In conclusion, recovering the functionality of post-stroke upper limb is a challenge in the area of motor rehabilitation. The practice of physiotherapy in recent post-stroke patients is varied and specializations are needed.

Introdução

Em 2012, a incidência de Acidentes Vasculares Cerebrais (AVC) em Portugal foi cerca de 207,3/100.000 indivíduos /ano¹. Apesar de a mortalidade ter decrescido de 1990 até 2010, os níveis europeus de anos de vida perdidos relacionados com patologias cerebrovasculares em Portugal são dos mais elevados². Cerca de 77% dos utentes que sofrem um AVC terão sequelas motoras em pelo menos um dos membros superiores, sendo que com os modelos atuais de intervenção, aproximadamente 60% destes não irá obter a funcionalidade total desse membro 6 meses após o episódio cerebro-vascular agudo^{3,4}. A inca-

pacidade resultante de um AVC no membro superior em fase sub-aguda está diretamente relacionada com uma diminuição da qualidade de vida nestes utentes⁵. Encontrar estratégias efetivas para a Reabilitação Funcional do Membro Superior em utentes pós-AVC (RFMS pós-AVC) tem sido alvo de pesquisa e debate na última década, uma vez que se repercute num grande desafio para a comunidade clínica e científica encontrar intervenções terapêuticas eficazes para recuperar a *performance* motora deste segmento^{6,7}.

A fisioterapia surge como uma das principais áreas diretamente ligadas a este objetivo. A prática da fisioterapia tem

Informações:

Artigo Original, publicado em Sinapse, Volume 15, Número 2, Novembro de 2015.
Versão eletrónica em www.spneurologia.com
© 2015 Sociedade Portuguesa de Neurologia. Todos os direitos reservados.

Palavras-chave:

Acidente Vascular Cerebral Recente
Fisioterapia
Prática Clínica
Reabilitação de Membro Superior
Perfil Fisioterapeuta

Key-words:

Stroke
Physiotherapy
Portugal
Clinical Practice
Upper Limb Rehabilitation
Physiotherapist Profile

Correspondência

com o autor:
André Vieira
Escola Superior de Saúde
Dr. Lopes Dias
Av. Do Empresário – Campus da Talagueira
6000-767 Castelo Branco, Portugal
Andrevieira@ipcb.pt

Fontes de financiamento:

Estudo não financiado.

sido alvo de profunda mudança e evolução a nível mundial, quer pelo aumento de conhecimentos científicos, quer pelo aumento do número de profissionais de saúde que atuam nesta área de reabilitação. Em Portugal, a fisioterapia surge reconhecida pela primeira vez em 1966, tendo-se assistido, na viragem do milénio, a um crescimento do número de escolas formadoras com oferta de cursos, traduzindo-se num aumento exponencial do número de fisioterapeutas e, concomitantemente, de diferentes modelos e estratégias transmitidas sobre a reabilitação motora. Esta diversidade de modelos pode constituir uma falha na especialização dos cuidados atualmente oferecidos pelos fisioterapeutas nesta área, uma vez que existirão diferentes níveis de evidências científicas para diferentes intervenções. A necessidade de conhecer e regular práticas de intervenção em fisioterapia é um assunto de debate ainda atual⁸.

Durante este rápido crescimento da profissão em Portugal poucos foram os estudos que se focaram em perceber os modelos e estratégias implementadas pelos fisioterapeutas na prática clínica sendo que, até à data, nenhum se debruçou sobre o estado da arte da prática dos fisioterapeutas na reabilitação do membro superior em utentes do foro neurológico. De modo a poderem ser debatidas novas políticas e meios reguladores da profissão, é necessário saber de que modo esta está a ser praticada no respectivo país. Assim, este estudo em particular terá como objetivos: definir o perfil pessoal e profissional dos fisioterapeutas que trabalham na reabilitação neurológica em instituições de saúde portuguesas e caracterizar as sessões de fisioterapia dirigidas à reabilitação do membro superior pós-AVC com menos de 6 meses de evolução, praticadas em Portugal.

Métodos

Foi realizado um estudo transversal com recolha de dados a nível nacional através de um questionário de autopreenchimento *online*.

Amostra

Os participantes deste estudo foram fisioterapeutas a trabalhar em instituições Hospitalares e Unidades de Cuidados Continuados Integrados de convalescença, média e de longa duração, e que interviessem em utentes pós-AVC agudo e crónico, tendo sido alvo deste estudo apenas os utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução. Não foi possível obter o número de fisioterapeutas que trabalham em Portugal com este tipo de utentes, pelo que não foi definido um valor para o cálculo da dimensão amostra necessária. Este estudo foi aprovado pela Comissão de ética do Hospital Pedro-Hispano.

Instrumentos

Não foi encontrado na literatura um instrumento adequado e válido para este tipo de estudo. Dado que este foi um estudo pioneiro na fisioterapia em Portugal, foi utilizado um questionário original, baseado e adaptado de outros questionários empíricos de estudos semelhantes noutros países^{9,10}. Este questionário foi desenhado e concebido

através do uso da ferramenta *online* disponibilizada em www.esurv.org. O questionário está disponível para consulta contactando o autor do estudo. A partir das respostas dos participantes neste questionário, foram definidos 4 grupos de informação a reter: 1- Perfil pessoal e profissional dos fisioterapeutas que trabalham na reabilitação em utentes pós-AVC; 2- Características das sessões de fisioterapia na RFMS pós-AVC com menos de 6 meses de evolução; 3- Características das sessões de fisioterapia na RFMS pós-AVC crónico (> 6 meses pós AVC) e, 4- Conhecimentos Científicos sobre aspetos da RFMS pós-AVC. Este artigo apenas abordará a informação recolhida referente aos 2 primeiros grupos. Para recolher informação sobre o perfil pessoal e profissional foram elaboradas 12 perguntas de resposta aberta, fechada e sob forma de escala de Likert com 5 pontos. Para este efeito, foram utilizadas as 12 primeiras perguntas do questionário. Para recolher informação sobre as sessões de fisioterapia recolheram-se dados de 12 perguntas de resposta aberta e fechada. Consideraram-se as perguntas enumeradas de 13 a 24 para a recolha destes dados. A validade de conteúdo do questionário foi estabelecida através de opiniões e sugestões de um painel de 4 experts na área da reabilitação neurológica (2 fisioterapeutas com mais de 10 anos de trabalho na área, um deles com o título de especialista em fisioterapia, e 2 fisioterapeutas docentes com mestrado na área) mais um fisioterapeuta docente no Ensino Superior há mais de 10 anos, não ligado às ciências da reabilitação neurológica. Antes de divulgar o questionário, foi realizado o pré-teste com 10 fisioterapeutas com prática clínica na RFMS pós-AVC, tendo sido pedido para cronometrarem o preenchimento completo do questionário e contribuir com sugestões ou dúvidas que tenham sido levantadas sobre a interpretação do questionário. O tempo médio para preenchimento do questionário foi de 14 minutos. Tendo sido um questionário de caracterização não foram realizados quaisquer testes para avaliação de propriedades psicométricas.

Procedimentos

A recolha de dados foi realizada entre Agosto e Dezembro de 2014. Em Março de 2014 foi solicitada à Administração Central do Sistema de Saúde a listagem de contactos dos Hospitais e Unidades de Cuidados Continuados Integrados de Portugal. De seguida, foi enviado um *e-mail* de explicação do estudo para todas as instituições em Agosto 2014, convidando-as a participar no estudo. Foi perguntado no mesmo *e-mail* qual o número de fisioterapeutas que se encontravam a trabalhar com utentes pós-AVC. Após a receção da resposta positiva por parte das instituições, foi enviado um segundo *e-mail* com um link eletrónico para que fosse distribuído por todos os fisioterapeutas considerados adequados para inclusão no estudo. Em Outubro de 2014 foi realizado o mesmo procedimento para todas as instituições que não deram qualquer *feedback* ao primeiro *e-mail*. Em Dezembro de 2014 todas as instituições restantes que não responderam a qualquer *e-mail* foram contactadas telefonicamente pelo investigador.

Análise estatística

Todos os dados obtidos foram analisados através do *software* PASW Statistics 22. Foi utilizada estatística analítica e descritiva. Análise de frequência, frequência relativa, frequência cumulativa e médias foram calculadas através da análise de dados descritiva.

Resultados

Foram contactadas 237 instituições. Cento e vinte e oito reponderam de volta ao primeiro *e-mail*. O *link* do questionário *online* foi enviado a 462 fisioterapeutas que trabalhavam com utentes pós-AVC agudo e crónico. Este foi o número de fisioterapeutas total referido pelas instituições. Um total de 179 fisioterapeutas distribuídos por 64 localidades diferentes de Portugal Continental respondeu ao questionário, resultando numa taxa de resposta aproximada de 38,7%. Destes, 26 não trabalhavam com utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução e 1 não trabalhava com qualquer utente pós-AVC, resultando num total de 152 questionários elegíveis para análise estatística. Toda a informação sobre a obtenção de dados encontra-se detalhada no fluxograma presente na figura I. Todos os resultados doravante apresentados dizem respeito apenas aos dados obtidos pelos fisioterapeutas que atuam em utentes com indivíduos pós-AVC com menos de 6 meses de evolução.

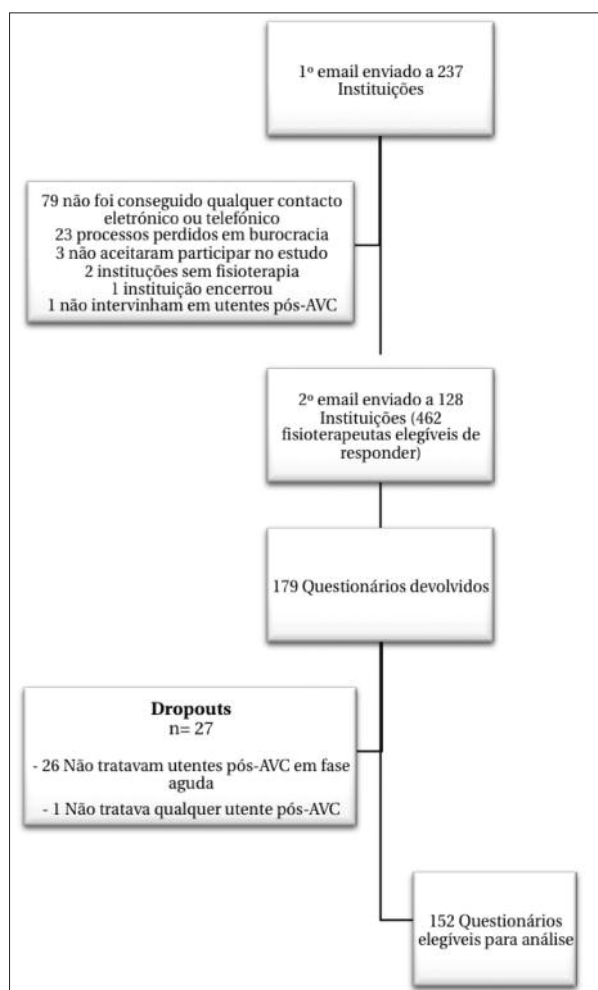


Figura I. Fluxograma da recolha de dados

Perfil pessoal e profissional

A tabela I apresenta as características básicas da amostra obtida. A idade média dos respondentes foi de 30 anos e a maioria terminou a licenciatura ou bacharelato entre 2001 e 2010. Na figura II pode-se verificar a distribuição dos participantes por idade. A licenciatura foi o grau mais comum nesta amostra (84,2%), sendo que a maioria trabalha em serviços privados (71,1%) e a experiência média de trabalho com utentes pós-AVC foi de 7 anos. Mais de metade (56,6%) não realizou qualquer tipo de formação específica na reabilitação em utentes pós-AVC e dos que fizeram formação cerca de 70% foi relacionada com o método de *Bobath*.

Tabela I. Caracterização sócio-demográfica da amostra

Dados Sócio-demográficos	
Idade (anos) (n=152)	≈30,2 ± 7,4
Grau Académico (n=152)	
Bacharelato	4,6% (n=7)
Licenciatura	84,2% (n=128)
Mestrado	11,2% (n=17)
Doutoramento	0% (n=0)
Ano de término da graduação (n=147)	
1981-1990	4,6% (n=7)
1991-2000	6,6% (n=10)
2001-2010	61,2% (n=93)
2011-2015	23,7% (n=36)
Setor de trabalho (n=152)	
Público	30,9% (n=48)
Privado	71,1% (n=108)
Social	16,5% (n=25)
Privado e Social	4,6% (n=7)
Público e Privado	12,5% (n= 19)
Público, Privado e Social	0,7% (n=1)
Experiência em intervir em utentes pós-AVC (anos) (n=152)	≈7,34 ± 6,9
Formação em reabilitação pós-AVC (n=152)	
Sim	66 (43,4%)
Não	86 (56,6%)

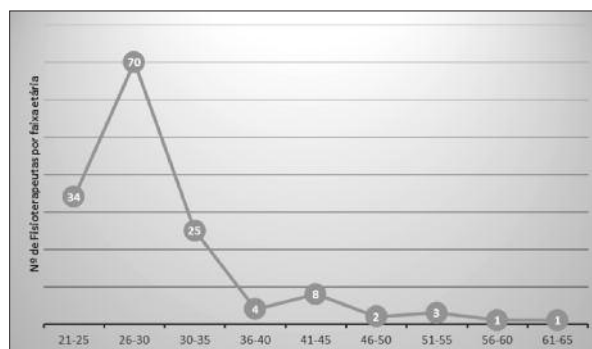


Figura II. Distribuição da amostra por faixa etária

Na tabela II encontra-se descrito o perfil profissional dos fisioterapeutas participantes. Quase 95% (n=144) da amostra referiu sentir-se `Suficientemente Preparado` ou `Bem preparado` para intervir em utentes pós-AVC.

Todos os inqueridos leram pelo menos um artigo científico nos últimos 3 anos relacionado com a reabilitação em utentes pós-AVC, tendo sido o intervalo mais representativo da amostra entre os 6 e os 10 artigos lidos, com cerca de 31% (n=47) das respostas. Numa escala crescente de 5 pon-

Tabela II. Perfil profissional dos fisioterapeutas que trabalham com utentes pós-AVC agudo.

	%	n
Auto-percepção do nível de preparação para intervir em utentes pós-AVC		
Muito mau	0	0/152
Mau	7	1/152
Suficiente	43,4	66/152
Bom	51,3	78/152
Muito Bom	4,6	7/152
Artigos científicos lidos nos últimos 3 anos relacionados com a reabilitação do utente pós-AVC		
0 artigos	0	0/152
0-5 artigos	27,6	42/152
6-10 artigos	30,9	47/152
11-15 artigos	16,4	25/152
+15 artigos	25	38/152
Relação de proximidade dos objetivos de reabilitação do fisioterapeuta com os objetivos do utente (1-5 ; 1 Muito afastado, 5 Muito perto)		
1	0	0/152
2	2	3/152
3	29,6	45/152
4	57,9	88/152
5	10,5	16/152
Adequação da sua prática clínica (1-5 ; 1 Nada adequada, 5 Muito Adequada)		
1	0	0/152
2	0,7	1/152
3	38,8	59/152
4	54,6	83/152
5	5,9	9/152

tos relativa à proximidade dos objetivos terapêuticos entre o utente e o fisioterapeuta (1 – Muito Afastado; 5 – Muito Próximo), nenhum dos participantes referiu estar ‘Muito afastado’, tendo a maioria optado pelo ponto 4 (58% (n=88)). Para uma mesma escala, pode-se constatar um padrão de respostas semelhante ao da questão anterior para a adequação dos tratamentos praticados de acordo com o conhecimento científico atual, onde mais de metade das respostas (60,5% (n=92)) se localizou nos graus 4 e 5.

Coadjuvante à questão anterior, foi também sugerido, em resposta aberta, a identificação das principais barreiras que identificavam para que a sua prática não fosse a ideal. As respostas obtidas foram a falta de tempo, o custo das formações, falta de experiência na área, falta de participação de mais terapeutas para participar no processo de reabilitação do utente, o facto de ter de partilhar utentes com outros terapeutas de outras profissões, falta de material, obrigação de seguir prescrição médica, o número elevado de utentes para intervir, falta de reconhecimento da profissão, falta de espaço e o baixo potencial de recuperação dos utentes.

Caracterização das sessões de fisioterapia pós-AVC com menos de 6 meses de evolução

A tabela III expressa o número total de utentes diferentes em que o fisioterapeuta intervém por semana e a frequência semanal e duração média das sessões de tratamentos em utentes pós-AVC. Nas figuras III e IV estão explanadas as bases em que os fisioterapeutas apoiam o seu raciocínio clínico para intervenção na RFMS pós-AVC e as percentagens de modalidades ativas, passivas e educacionais despendidas por sessão.

Tabela III. Características das sessões de fisioterapia em utentes pós-AVC agudo.

	Tempo despendido por sessão (minutos) n=149	Nº de sessões semanais por utente (dias) n=150	Nº de utentes intervenidos por semana (utentes) n=152
Média	59,3 ± 24,6	4,74 ± 0,9	7,76 ± 8,12
Mínimo	15	3	1
Máximo	180	7	60



Figura III. Modalidades terapêuticas usadas nas sessões



Figura IV. Raciocínio para a Intervenção

A tabela IV sumariza as respostas dadas pelos fisioterapeutas associadas às modalidades terapêuticas utilizadas e àquelas que os fisioterapeutas aplicariam caso tivessem oportunidade.

As 5 modalidades mais utilizadas na RFMS pós-AVC com menos de 6 meses de evolução foram a Aprendizagem Motora e as Tarefas Orientadas para Objetivos (ambas com 94,5 % n=138), a Repetição de Tarefas (92,4% n=135), Educação (90,4% n=132) e Bobath/Terapia Neurodesenvolvimental (89,7% n=131). Em contraste, das moda-

**Tabela VI.** Distribuição das respostas dos fisioterapeutas relativa às modalidades terapêuticas utilizadas nas sessões de fisioterapia na Reabilitação do Membro Superior do utente pós-AVC agudo

n=146	Utiliza na prática atual	Utilizaria caso tivesse oportunidade	Concordância de uso*
Métodos/Conceitos			
Bobath/Terapia Neurodesenvolvimental	89.7%	6.8%	96.6%
PNF/Brunnstrom	82.2%	3.4%	85.6%
Margaret Jonhstone	24.7%	37.7%	62.3%
Aprendizagem Motora	94.5%	0.0%	94.5%
Carr & Shepperd	21.9%	32.2%	55.5%
Modalidades Térmicas			
Gelo	54.8%	5.5%	60.3%
Calor	68.3%	6.9%	75.2%
Eletroterapia			
Ultrassom	37.7%	13.0%	50.7%
Estimulação Elétrica Neuromuscular (EEN)	42.5%	15.1%	57.5%
Estimulação Elétrica Funcional (EEF)	28.8%	15.8%	44.5%
Estimulação Elétrica Transcutânea Nervosa (TENS)	58.2%	9.6%	67.8%
Estimulação Magnética Transcraniana (TMS)	4.8%	24.0%	28.4%
Eletromiografia/ Biofeedback	2.1%	47.9%	50.0%
Terapia Pelo Movimento			
Repetição de Tarefas	92.4%	0.7%	93.1%
Terapia do Movimento Induzido por Constrição	37.7%	22.6%	60.3%
Tarefas Orientadas para Objectivos	94.5%	0.7%	95.2%
Restrição do Tronco	46.2%	13.8%	60.0%
Exercícios de Fortalecimento	82.2%	1.4%	83.6%
Exercício Aeróbio	65.1%	4.1%	69.2%
Hidroterapia	10.3%	52.7%	63.0%
Terapia Manual			
Massagem	67.8%	4.8%	72.6%
Mobilização Articular Passiva	85.6%		85.6%
Manipulação	28.1%	16.4%	44.5%
Treino Sensorial			
	74.0%	6.8%	80.8%
Vibração			
	20.5%	23.3%	43.8%
Terapias Mentais			
Imaginação Motora	43.8%	21.2%	65.1%
Terapia Pelo Espelho	58.2%	15.8%	74.0%
Realidade Virtual	6.8%	41.1%	47.9%
Terapia Robótica			
	0.0%	38.4%	38.4%
Laser/Fototerapia			
	11.6%	19.9%	31.5%
Órtóteses			
	58.9%	10.3%	69.2%
Bandas Neuromusculares			
	42.5%	22.6%	65.1%
Educação			
	90.4%	0,7%	91.1%

* Soma de "Utiliza na prática" com "Utilizaria caso tivesse oportunidade".

lidades disponíveis na lista do questionário as 5 menos utilizadas foram as Terapias Robóticas (0,0% N=0), Eletromiografia/Biofeedback (2,1% n=3), Estimulação Magnética Transcraniana (4,8% n=7), Realidade Virtual (6,8% n=10) e Hidroterapia (10,3% n=15). No âmbito das modalidades mais desejadas de implementar caso obtives-

sem recursos ou formação encontram-se em ordem decrescente a hidroterapia (52,7% n=77), Eletromiografia / Biofeedback (47,9% n=70), Realidade Virtual (41,1% n=60), Terapias Robóticas (38,4% n=56) e o conceito de Margaret Jonhstone (37,7% n=55). Se todas as modalidades estivessem disponíveis para colocar em prática, as 5 modalidades

mais utilizadas seriam Bobath/Terapia Neurodesenvolvimental (96,6% n=141), Tarefas Orientadas para os Objetivos (95,2% n=139), Aprendizagem Motora (94,5% n=138), Repetição de Tarefas (93,1% n=136) e Educação (91,1% n=133). A dispersão de modalidades usadas numa sessão entre fisioterapeutas foi elevada, registando-se apenas dois grupos de tratamento idênticos e que foram repetidos apenas uma vez cada.

Para além das modalidades enunciadas no questionário, foram adicionadas pelos respondentes outras intervenções terapêuticas, como *Busquets* (n=1), Magnetoterapia (n=1), Mobilização Acessória (n=1), Mulligan (n=1) e treino de marcha em passadeira com suspensão parcial do peso (n=1).

Discussão

A maioria dos fisioterapeutas inqueridos que atuam na RFMS do utente pós-AVC com menos de 6 meses de evolução em Portugal possui menos de 30 anos de idade e utilizam várias modalidades diferentes nas sessões de tratamento para a recuperação da funcionalidade do membro superior. Estes dados sugerem a existência de uma população jovem de fisioterapeutas jovens em Portugal que trabalham na reabilitação neurológica em estadios precoces de evolução da doença. A variedade de modalidades aplicadas com objetivos dirigidos para um mesmo fim, encontrada neste estudo, pode dever-se à falta de conhecimento das melhores técnicas a utilizar, a políticas próprias das instituições, a características mais específicas dos utentes em que intervêm, ou a um misto dos fatores referidos. Denote-se que neste estudo em concreto não foi oferecido um caso clínico específico ou com particularidades para que os fisioterapeutas escolhessem as melhores opções terapêuticas, mas o solicitado foi identificar quais as opções clínicas que, usualmente, utilizam ou utilizariam na sua prática clínica com o objetivo de melhorar a função do membro superior de utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução.

Perfis Profissionais e Pessoais dos Fisioterapeutas

Neste estudo participaram apenas fisioterapeutas que trabalham em hospitais e unidades de saúde. Mais de metade da amostra é constituída por profissionais que possuem menos de 5 anos de experiência. Um estudo realizado na Alemanha¹¹ registou uma idade média dos fisioterapeutas que trabalham com utentes pós-AVC agudo de 40,8 anos, sendo a média de anos de experiência de 17,8 anos, contra 30,2 anos e 7,34 anos encontrados neste estudo, respetivamente. Mais de 70% refere trabalhar no sector privado e cerca de 57% não possui qualquer formação específica relacionada com a área neurológica. Num estudo realizado no Reino Unido, todos os fisioterapeutas inquiridos que trabalham com pacientes pós-AVC fizeram formação específica, em que 55% da formação está relacionada com o Conceito de Bobath¹². A necessidade de formação específica para a área em que se trabalha parece ser um assunto em desenvolvimento em Portugal, contudo, a necessidade de melhorar os cuidados de saúde poderá passar por esta formação especializada para fisioterapia

que intervenham em utentes pós-AVC. O facto de a maioria desta amostra possuir poucos anos de experiência profissional pode justificar a falta de formação especializada. Assim, será importante que a formação futura disponível seja uniformizada e baseada em evidências científicas atuais.

Características das sessões de intervenção para RFMS em utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução

Os fisioterapeutas deste estudo utilizam como base de raciocínio para intervenção, preferencialmente, a sua experiência profissional em relação às evidências científicas, fundamentos teóricos e preferências dos utentes, sendo este último o menos cotado. Um dado interessante deste estudo, uma vez que a maioria dos profissionais referiu existir um elevado nível de concordância entre os objetivos do utente e os dos profissionais de saúde, a preferência do paciente é o menos tido em conta para a intervenção. O facto dos objetivos do utente se encontrarem próximos dos objetivos do fisioterapeuta é um resultado pouco esperado devido ao mau prognóstico funcional da recuperação do membro superior nestes casos. Esperava-se uma maior discrepância na sobreposição destes objetivos funcionais, onde os utentes obteriam maiores expectativas da recuperação. Alguns estudos destacam a necessidade da definição de metas centradas nos objetivos do utente na reabilitação pós-AVC^{13,14}, sendo que os resultados obtidos neste estudo sugerem a necessidade de um aprofundamento desta temática em Portugal. A preferência pela experiência profissional como pilar principal para a tomada de decisão das estratégias terapêuticas a aplicar é referenciada noutros países¹⁵. Outra conclusão deste estudo foi de que uma sessão de fisioterapia dura em média 59,3 ± 24,6 minutos, em que quase metade do tempo da sessão é gasto através da utilização de modalidades ativas. Uma revisão sistemática recente verificou que a média de treino de atividade do membro superior em utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução, observada nos estudos analisados, foi de 4,1 minutos, o que declaradamente é pouco tempo de reabilitação ativa¹⁶. Contudo, uma outra revisão sistemática constatou que nenhuma intervenção, de teor neurofisiológico ou músculo-esquelético, passiva ou ativa, se mostrou superior a outra em termos de ganhos de função motora¹⁷.

Foi além do pretendido deste estudo conhecer os fundamentos para a aplicação das modalidades terapêuticas, mas os dados colhidos sugerem que os fisioterapeutas deste estudo preferiram usar um modelo misto de intervenções e não apenas modalidades isoladas. Das modalidades apresentadas, pelo menos 16 modalidades diferentes são utilizadas por mais de metade dos fisioterapeutas para recuperar a funcionalidade do membro superior. De referir que algumas destas técnicas se podem sobrepor, como o fortalecimento e o PNF por exemplo. Num estudo já anteriormente referido, realizado no Reino Unido, 67% dos fisioterapeutas também concorda em usar técnicas diferentes no que respeita a uma combinação de princípios teóricos¹². Esta heterogeneidade de abordagens de intervenção em



utentes com AVC foi também verificada num estudo na Índia¹⁸. Uma revisão sistemática¹⁹ da Cochrane publicada em 2014 sobre intervenções de reabilitação do membro superior em utentes pós-AVC encontrou que as terapias com evidência científica de qualidade moderada foram a Terapia de Movimento Induzido por Constrição, Repetição de Tarefas, Imaginação Motora, Terapia pelo espelho, Treino Sensorial e Realidade Virtual. No estudo presente, apenas a Repetição de Tarefas se encontra entre as mais referidas pelos profissionais. Contudo, a referida revisão inclui todas as fases do AVC a respeito de sua cronicidade, sendo difícil encontrar em revisões de literatura e meta-análise uma distinção clara dos resultados agudos e crónicos para a recuperação do membro superior. Noutro artigo²⁰, foi considerado um modelo de RFMS em utentes pós-AVC consoante o grau de incapacidade e a cronicidade do AVC. Para utentes em fase aguda e incapacidade moderada seria aconselhado treino de reabilitação funcional incluindo estimulação eléctrica neuromuscular distal e movimentos bilaterais e para os utentes com incapacidade severa, o robô bimanual distal ou semelhante ao proposto para a reabilitação em utentes com incapacidade moderada. Das 5 modalidades referidas como sendo mais utilizadas pelos fisioterapeutas neste estudo, 4 podem-se adequar ao treino de reabilitação funcional (Aprendizagem Motora, Conceito de Bobath, Repetição de Tarefas e Tarefas Orientadas para Objectivos), contudo, a Estimulação Eléctrica Neuromuscular (Funcional ou não) aparece com pouca expressão nas modalidades utilizadas pelos fisioterapeutas ou que viriam a utilizar caso pudessem. Numa revisão sistemática e meta-análise atual esta modalidade parece não ser importante para a RFMS pós-AVC²¹.

A hidroterapia surge como sendo a intervenção mais pretendida pelos fisioterapeutas para utilizar como intervenção na RFMS pós-AVC com menos de 6 meses de evolução, contudo a informação científica sobre a sua utilidade para ganhos motores é francamente escassa²².

Confrontando os resultados obtidos com evidências recentes sobre a recuperação funcional do membro superior em indivíduos pós-AVC²³, podemos perceber que:

- Apesar de Técnicas Neurodesenvolvimentais surgirem como sendo das mais utilizadas e consensuais pelos fisioterapeutas incluídos neste estudo, estas possuem grau máximo de evidência de que não são superiores em termos de ganhos funcionais;
- O nível de efetividade da Repetição de Tarefas (muito utilizada e consensual entre os fisioterapeutas da amostra) é incerto;
- Apesar de documentado que não existem melhorias funcionais, mais de metade dos inquiridos utiliza Ortóteses de forma regular, e existe um grau de concordância do seu uso de cerca de 70%;
- Apesar de documentado que existem benefícios funcionais com a aplicação da Terapia do Movimento Induzido por Constrição, apenas 37,7% dos inquiridos a aplicam;
- Existem indicações para não se utilizar a EMG/Biofeedback de forma rotinada na recuperação do membro superior pós-AVC, e de facto neste estudo esse dado

parece surgir de acordo com essas indicações;

- Apesar de existirem algumas evidências que indicam potencial utilidade na reabilitação do membro superior através das Terapias Virtuais, apenas 6% referiram aplicar esta modalidade.

Para que a reabilitação funcional do membro superior em utentes pós AVC seja a mais efetiva, segundo *guidelines* atuais^{24,25} o trabalho multidisciplinar deverá ser tido em conta durante todo o processo. Apesar dessa permissão, uma das barreiras referidas pelos fisioterapeutas inquiridos neste estudo para obter melhores resultados foi relativa ao ter de partilhar utentes com outros terapeutas de outras profissões, o que levanta a necessidade de implementar estratégias para que as equipas de saúde possam trabalhar de modo mais eficaz com vista à recuperação dos utentes.

Existem várias evidências²⁶ que defendem que “sobreviventes de AVC devem receber a intensidade e a duração da terapia clinicamente relevante definida no seu plano de reabilitação individualizado e adequada às suas necessidades e níveis de tolerância”, sendo necessário utilizar as modalidades terapêuticas mais adequadas a cada caso. Contudo, este processo necessita de formação especializada, como referido em *guidelines* recentes²⁵. Para que a prática clínica dos profissionais de saúde possa ser alterada e melhorada, um estudo no Canadá mostrou que os fisioterapeutas preferem abordagens educacionais presenciais em grupo, com oportunidade de debater estudos de caso e melhorar a sua destreza manual²⁷.

Limitações do estudo

Algumas das limitações deste estudo prendem-se com o tamanho da amostra e com o desconhecimento do número de fisioterapeutas que atualmente trabalham em Portugal, o que tornam impossível a extrapolação de dados para a população. Teremos de ter em conta que para este estudo não foram tidos em conta fatores importantes que poderão alterar os programas de tratamento como a idade, existência de dor, recidiva de AVC, entre outros. Apesar do foco principal do questionário terem sido as modalidades utilizadas na reabilitação do membro superior, parece ter existido alguma tendência de generalização das respostas ao fator reabilitação em utente pós-AVC com menos de 6 meses de evolução. O facto de ser um questionário de autopreenchimento, realizado online é por si só um fator limitante do estudo.

Conclusões

A RFMS em utentes pós-AVC com menos de 6 meses de evolução praticada pelos fisioterapeutas incluídos neste estudo é muito variada, sendo grande a dispersão de modalidades e combinações de modalidades utilizadas nas sessões de tratamento. Pelo facto deste estudo indicar que a maioria dos fisioterapeutas que trabalham nesta área pertence a uma faixa etária muito jovem, será importante investir nos conteúdos da formação especializada, de modo a uniformizar as práticas desta profissão. À luz da evidência científica atual não parecem existir interven-

ções dadas como justificadamente superiores a outras, o que limita o critério de seleção de determinadas modalidades terapêuticas em detrimento de outras. Contudo, é necessária uma atualização constante dos tratamentos que se mostrem mais efetivos para a reabilitação de determinadas condições e, nesse sentido, parece existir falta de

informação pelo menos no que respeita à amostra incluída neste estudo. Urge a necessidade de estabelecer linhas orientadoras (*guidelines*) e de uniformizar a formação de base e especializada em fisioterapia segundo as evidências científicas mais atuais para esta prática em Portugal. ■

Referências

- Rodrigues A, P. SS BI, Nunes B., Dias C. M. (Epidemiology Department). Médicos de Sentinela: O que se fez em 2012 Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA, IP). 2014;26:25.
- Ferreira R. C. NRCd RV. Portugal - Doenças Cérebro-Cardiovasculares em números 2014: Programa Nacional das Doenças Cardiovasculares. Direção Geral de Saúde. 2014.
- Johnston SC, Mendis S, Mathers CD. Global variation in stroke burden and mortality: estimates from monitoring, surveillance, and modelling. *The Lancet Neurology*. 2009;8(4):345-54.
- Kwakkel G, Kollen B. Predicting improvement in the upper paretic limb after stroke: a longitudinal prospective study. *Restorative neurology and neuroscience*. 2007;25(5-6):453-60.
- Nichols-Larsen DS, Clark PC, Zeringue A, Greenspan A, Blanton S. Factors influencing stroke survivors' quality of life during subacute recovery. *Stroke; a journal of cerebral circulation*. 2005;36(7):1480-4.
- Hendricks HT, van Limbeek J, Geurts AC, Zwartz MJ. Motor recovery after stroke: a systematic review of the literature. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2002;83(11):1629-37.
- Yelnik A. [Evolution of the concepts concerning rehabilitation treatment for hemiplegic patients]. *Annales de readaptation et de médecine physique : revue scientifique de la Société française de rééducation fonctionnelle de readaptation et de médecine physique*. 2005;48(5):270-7.
- Scurluck-Evans L, Upton P, Upton D. Evidence-based practice in physiotherapy: a systematic review of barriers, enablers and interventions. *Physiotherapy*. 2014;100(3):208-19.
- Jette DU, Latham NK, Smout RJ, Gassaway J, Slavin MD, Horn SD. Physical therapy interventions for patients with stroke in inpatient rehabilitation facilities. *Physical therapy*. 2005;85(3):238-48.
- Natarajan P, Oelschlagel A, Agah A, Pohl PS, Ahmad SO, Liu W. Current clinical practices in stroke rehabilitation: regional pilot survey. *Journal of rehabilitation research and development*. 2008;45(6):841-9.
- Otterman NM, van der Wees PJ, Bernhardt J, Kwakkel G. Physical therapists' guideline adherence on early mobilization and intensity of practice at dutch acute stroke units: a country-wide survey. *Stroke; a journal of cerebral circulation*. 2012;43(9):2395-401.
- Lennon S. Physiotherapy practice in stroke rehabilitation: a survey. *Disability and rehabilitation*. 2003;25(9):455-61.
- Rosewilliam S, Roskell CA, Pandyan AD. A systematic review and synthesis of the quantitative and qualitative evidence behind patient-centred goal setting in stroke rehabilitation. *Clinical rehabilitation*. 2011;25(6):501-14.
- Waddell KJ, Birkenmeier RL, Bland MD, Lang CE. An exploratory analysis of the self-reported goals of individuals with chronic upper-extremity paresis following stroke. *Disability and rehabilitation*. 2015;1-5.
- Korner-Bitensky N, Menon-Nair A, Thomas A, Boutin E, Arafah AM. Practice style traits: do they help explain practice behaviours of stroke rehabilitation professionals? *Journal of rehabilitation medicine*. 2007;39(9):685-92.
- Hayward KS, Brauer SG. Dose of arm activity training during acute and subacute rehabilitation post stroke: A systematic review of the literature. *Clinical rehabilitation*. 2015.
- Pollock A, Baer G, Campbell P, Choo PL, Forster A, Morris J, et al. Physical rehabilitation approaches for the recovery of function and mobility following stroke. *The Cochrane database of systematic reviews*. 2014;4:CD001920.
- Khan FR, Vijesh PV, Rahool S, Radha AA, Sukumaran S, Kurupath R. Physiotherapy practice in stroke rehabilitation: a cross-sectional survey of physiotherapists in the state of Kerala, India. *Topics in stroke rehabilitation*. 2012;19(5):405-10.
- Pollock A, Farmer SE, Brady MC, Langhorne P, Mead GE, Mehrholz J, et al. Interventions for improving upper limb function after stroke. *The Cochrane database of systematic reviews*. 2014;11:CD010820.
- Oujamaa L, Relave I, Froger J, Mottet D, Pelissier JY. Rehabilitation of arm function after stroke. *Literature review. Annals of physical and rehabilitation medicine*. 2009;52(3):269-93.
- Vafadar AK, Cote JN, Archambault PS. Effectiveness of functional electrical stimulation in improving clinical outcomes in the upper arm following stroke: a systematic review and meta-analysis. *BioMed research international*. 2015;2015:729768.
- Marinho-Buzelli AR, Bonnyman AM, Verrier MC. The effects of aquatic therapy on mobility of individuals with neurological diseases: a systematic review. *Clinical rehabilitation*. 2015;29(8):741-51.
- Foley N, Mehta S, Jutai J, Staines E, Teasell R. Chapter 10 - Upper Extremity Interventions. *Evidence-Based Review of Stroke Rehabilitation*. 2013:163.
- Clarke D. The role of multidisciplinary team care in stroke rehabilitation. *Progress in Neurology and Psychiatry*. 2013;17(4):1-10.
- NICE. *Stroke Rehabilitation - Long-term rehabilitation after stroke*. 2013;162(June 2013).
- Zorowitz RD. *Stroke Rehabilitation—An Overview of Existing Guidelines and Standards of Care*. *US Neurology*. 2011;7(1):41-5.
- Salbach NM, Veinot P, Jaglal SB, Bayley M, Rolfe D. From continuing education to personal digital assistants: what do physical therapists need to support evidence-based practice in stroke management? *Journal of evaluation in clinical practice*. 2011;17(4):786-93.

ARTIGO ORIGINAL

Vanishing white matter disease: clinical and imaging description of seven adult patients

Leucoencefalopatia com desaparecimento de substância branca: descrição clínica e imagiológica de sete doentes adultos

José Tomás¹, Ana Gouveia¹, Orlando Galego², Isabel Alonso³, Maria do Carmo Macário¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP) do Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC) do Porto.

Abstract

Introduction: Vanishing white matter disease (VWMD) is an inherited leukoencephalopathy caused by a mutation in any of the five genes encoding subunits of the eukaryotic translation initiation factor. VWMD has great genotypic and phenotypic variation, including severe antenatal forms and mild adult onset courses. Acute exacerbations can follow febrile illness, stress or head trauma. MRI is frequently indicative of vanishing of the cerebral white matter.

Objective: To describe the clinical and imaging characteristics of all patients followed in our adult's neurometabolic outpatient clinic with the diagnosis of VWMD.

Methods: Retrospective review of all patients followed in our adult's neurometabolic outpatient clinic, from 2003 to 2015, with genetically confirmed VWMD. We reviewed clinical data and analysed brain MRI.

Results: We included seven patients, five females and two males. All patients were diagnosed during adulthood, with age of disease onset ranging from 6 to 45 year-old. Three patients had an acute presentation (tonic-clonic seizures and tetraparesis), with the remaining exhibiting a progressive neurological impairment. Two of the five female patients and one of the two male patients had symptoms of hypogonadism. All six patients who performed brain MRI had typical findings of VWMD.

Conclusion: All but one patient showed adult onset disease, which supports the need to consider this entity in older patients. Brain MRI showed typical findings of VWMD in all cases, underlying its relevance to the diagnosis. To our knowledge, we describe the first male patient with symptoms of hypogonadism associated with VWMD.

Resumo

Introdução: A Leucoencefalopatia com desaparecimento de substância branca (LDSB) é uma doença hereditária, causada por uma mutação num dos cinco genes codificantes de subunidades do fator de iniciação eucariótico. A LDSB tem uma grande variabilidade fenotípica e genotípica, que inclui formas pré-natais graves e manifestações ligeiras de início no adulto. As exacerbações podem ocorrer após febre, stress ou traumatismo craniano. Os achados da RM cerebral são frequentemente sugestivos do desaparecimento da substância branca.

Objetivo: Descrição das características clínicas e imagiológicas de todos os doentes com LDSB seguidos na consulta de doenças Neurometabólicas de adultos.

Métodos: Revisão retrospectiva de todos os doentes seguidos de 2003 a 2015 na consulta de doenças Neurometabólicas do adulto, com diagnóstico genético de LDSB. Foram revistas as características clínicas e analisadas as alterações da RM cerebral.

Resultados: Incluímos sete doentes, cinco mulheres e dois homens. A idade de início dos sintomas variou entre os 6 e 45 anos. Todos os doentes foram diagnosticados na idade adulta. Três doentes apresentaram sintomas de início agudo, nomeadamente crises convulsivas e tetraparésia; nos restantes, observou-se uma evolução progressiva. Duas das mulheres e um dos homens descreveram sintomas de hipogonadismo. Em todos os doentes que realizaram RM cerebral (6) observaram-se aspetos típicos de LDSB.

Conclusão: Seis dos sete doentes relatados apresentaram formas de início no adulto, o que reforça a importância de considerar esta entidade em doentes nesta faixa etária. A RM cerebral revelou aspetos típicos da doença, constituindo um exame determinante do diagnóstico. Descrevemos o primeiro doente do género masculino com sintomas de hipogonadismo associado a LDSB.

Introduction

Vanishing white matter disease (VWMD) is an inherited leukoencephalopathy. The first complete clinical, imaging and neuropathological description was made by Van der

Knaap and colleagues in 1997¹ and the first gene related to VWMD was identified in 2001 by Leegwater and colleagues². The disease is caused by a mutation in any of the five genes of the EIF2B encoding respectively the five subunits of the

Informações:

Artigo Original, publicado em Sinapse, Volume 15, Número 2, Novembro de 2015. Versão eletrónica em www.spneurologia.com © 2015 Sociedade Portuguesa de Neurologia. Todos os direitos reservados.

Key-words:

Vanishing white matter disease
Leukoencephalopathy
Magnetic resonance imaging
Genetics

Palavras-chave:

Leucoencefalopatia com desaparecimento de substância branca
Ressonância Magnética
Genética

Correspondência com o autor:

José Tomás
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Praceta Prof. Mota Pinto
3000-075 Coimbra, Portugal
jmst85@gmail.com

eukaryotic translation initiation factor eIF2B (α , β , γ , δ , and ϵ). Among them, mutations in *EIF2B5* gene are the most common, accounting for 60–70% of all cases³. VWMD has great phenotypic and genotypic variation, ranging from severe antenatal forms to mild adult onset courses.

In physiological conditions, there are mechanisms of regulation during stress (*cellular stress response*), including protein synthesis inhibition, by mRNA translation inhibition, which reduces cell protein accumulation and energy expenditure. All the mutations in the *EIF2B1-5* genes reduce eIF2B activity by 30–80%, affecting cell protection mechanisms in VWMD patients, and therefore making them more sensitive to stress factors^{4,5}. In this way, acute stimuli like febrile illness, acute fright or minor head trauma may trigger the disease⁶⁻⁸.

Women with VWMD have been commonly diagnosed with symptoms of ovary insufficiency and to our best knowledge hypogonadism in male VWMD patients has not been described yet⁵. Although VWMD was initially recognized as a severe condition affecting children^{9,10}, adult-onset cases have also been reported but are less frequent¹¹⁻²⁰. Brain MRI shows vanishing of the cerebral white matter and genetic testing confirms the diagnosis.

Objective

To describe the clinical and imaging characteristics of all patients followed in our adult's neurometabolic outpatient clinic with the diagnosis of VWMD.

Methods

Retrospective review of all patients followed in our adult's neurometabolic outpatient clinic, from 2003 to 2015, with genetically confirmed VWMD. We reviewed demographic and clinical data from patients' clinical records. Brain MRI was analysed according to 2006 van der Knaap MRI criteria (5).

Results

Case 1: A 45-year-old woman was admitted to our hospital at the age of 44 for three generalized tonic-clonic seizures with no trigger factor. The patient rapidly deteriorated, developing right-sided pyramidal signs and complete mutism in a few days. The family reported that, during the previous year, the patient had been complaining of fatigue, somnolence, occasional postural instability and urinary incontinence, often associated with urinary tract infections.

Concerning the medical history, the patient had normal psychomotor and cognitive development. At 18 months of age, she had encephalitis, following Varicela-Zoster vaccine, with complete recover. Premature menopause was diagnosed at 22 years old. At the age of 38, the patient gradually developed irritability, anxiety and depression.

Currently, at neurological examination, the patient has severe dementia, pseudobulbar affect, recognizes only close relatives and has spastic tetraparesis. She is severely disabled, requiring constant care and assistance to walk.

No pathological familiar history was mentioned and no

consanguinity was reported, although the paternal grandmother and maternal grandfather lived in the same small village. The patient has a brother aged 40 and a sister aged 43, currently healthy.

Case 2: Deceased woman that, at the age of 42, initiated insidious emotional lability, aggressiveness, disinhibition, occasional pathological laughter and urinary incontinence, in the context of familiar conflicts. At 46 years-old, she complained of progressive right hemiparesis and 9 years later, without any recognizable trigger, developed acute tetraparesis becoming wheelchair-bound and totally dependent. The patient died at the age of 60. In her last two years of life she still recognized relatives and answered simple questions, although severe dysphagia (requiring enteric feeding), spastic tetraplegia with hyperreflexia and bilateral extensor plantar responses (EPR) were present.

Her past medical history was unremarkable until 20 years old, when she developed premature menopause. There was no parental consanguinity. Her mother had 3 spontaneous miscarriages. The patient had 3 siblings: the first lived for only few weeks and died of unknown cause; the second sister never had symptoms of hypogonadism and died of Hodgkin's lymphoma at age 39; the third and only alive sibling is a healthy 52 years-old female, with menopause at the age of 47.

Case 3 and 4: The third and fourth cases are sisters. The younger sister is 33 years old and presented at the age of 26 with neuropsychiatric symptoms, mainly characterized by an anxiety disorder, generalized tonic-clonic seizures and frequent falls. She gradually developed spastic mild tetraparesis, generalized hyperreflexia, bilateral EPR, urinary incontinence and severe gait ataxia.

The older sister, who is now 38 years old, had a normal psychomotor development, but at the age of 17 developed epilepsy and acute severe neurological deterioration, becoming totally dependent in days. Currently, she has severe spastic tetraparesis and dysphagia, requiring percutaneous endoscopic gastrostomy feeding. Both sisters still menstruate, but were never tested for infertility.

Their parents are first-degree cousins. The mother had one spontaneous miscarriage (in the first trimester) and their brother is a 40-year-old healthy man.

Case 5: A 50-year-old male initiates progressive asymmetrical weakness and spasticity of the limbs since the end of the second decade of life. Ten years later, the patient gradually developed gait imbalance, sexual dysfunction and neuropsychiatric symptoms, including irritability, aggressiveness, disinhibition and memory dysfunction. At this stage, neuropsychological evaluation revealed deficits in the logical memory and associative knowledge. At the end of the 4th decade, the patient progressively lost strength of the four limbs, becoming wheelchair-bound at the age of 47. The last neurological examination showed severe spastic tetraparesis, bilateral EPR and hyperreflexia. He is now institutionalized and totally dependent.

Concerning the familiar history, parents came from the same small village, however, consanguinity could not be proved. The patient has 15 siblings, 4 of which had gait impairment and died between the ages of 3 and 37.

Case 6: A 46-year-old male patient, who develops subacute aphasia and right hemiparesis at the age of 42. Since then, he gradually deteriorated, becoming severely disabled, unable to attend his own body needs without assistance and wheelchair-bound.

In his past medical history, he had transient chorea after measles vaccine, with complete recovery, and epilepsy during childhood. He experienced learning difficulties and completed 9th grade under a special individualized educational program. Symptoms of hypogonadism, namely erectile dysfunction and decreased libido, presented during puberty and became chronic.

Currently, the neurological examination reveals dysarthria, frontal release signs, moderate spastic tetraparesis, myoclonic jerks of both superior limbs, focal dystonia of the left hand and bilateral cerebellar ataxia. Neuropsychological evaluation shows severe impairment in attention, concentration and executive function.

His family history is unremarkable, except for his half-sister, who has a Multiple Sclerosis diagnosis.

Case 7: A woman of 46 years old initiated severe fatigue interfering with activities of daily living, urinary incontinence and progressive cognitive dysfunction, after her first delivery at the age of 22. She had premature menopause at the age of 38.

Besides learning difficulties during childhood, no other relevant personal history was mentioned.

The neurological examination revealed bilateral pyramidal signs and mild gait ataxia. Her cognitive impairment affects mainly memory, language, attention and executive functions.

There is no relevant familiar history.

Brain Imaging

Six patients underwent brain MRI (it wasn't possible to obtain brain MRI from the 4th patient). All patients fulfilled

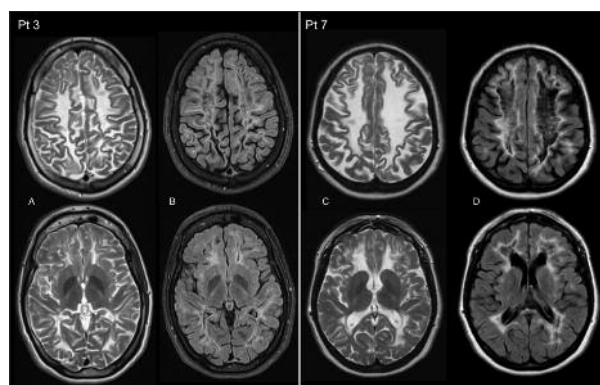


Figure 1. Supratentorial MRI findings of two patients (patients 3 and 7), in axial T2-weighted imaging (A and C) and FLAIR (B and D). Notice the diffuse white matter hyperintensity, in these cases reaching the subcortical U-fibers, as well as the extensive low signal on FLAIR, corresponding to the areas of cystic degeneration.

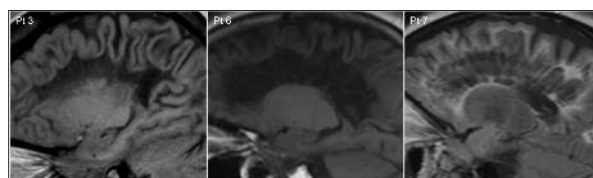


Figure 2. Corpus callosum atrophy (midline sagittal T1-weighted imaging), accompanying the supratentorial white matter changes.

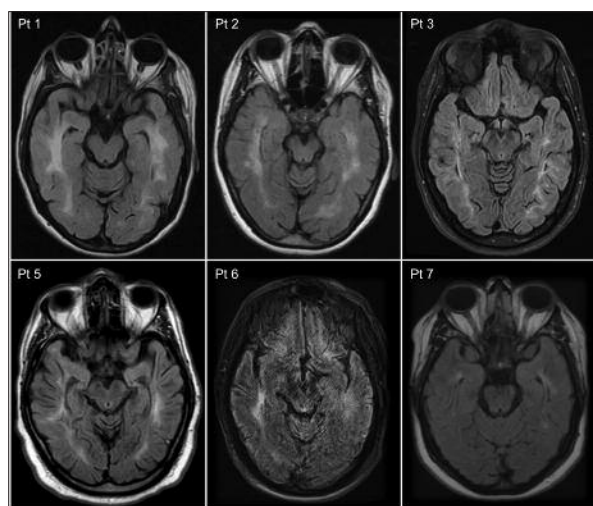


Figure 3. Relative temporal lobe sparing (axial FLAIR) when compared to the remaining cerebral white matter (see Figure 1).

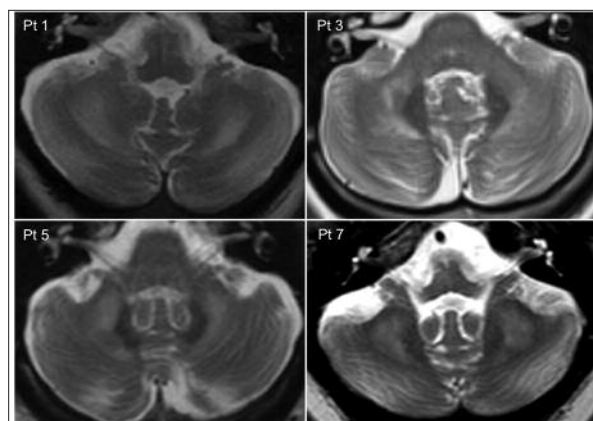


Figure 4. Cerebellar white matter findings (axial T2-weighted imaging). High intensity lesions involving the deep cerebellar white matter can be found. These lesions never show the cystic degeneration that characterizes the supratentorial white matter changes.

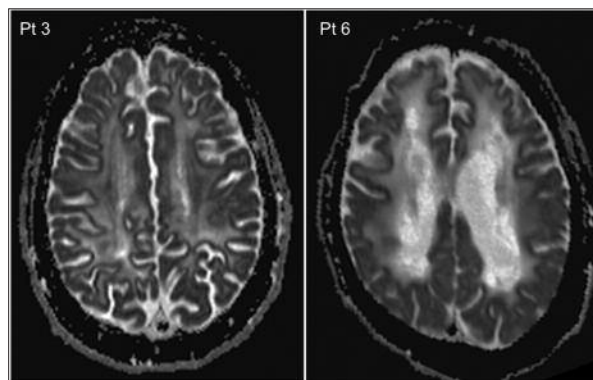


Figure 5. Diffusion-weighted imaging findings in two patients (ADC map). Notice how the white matter lesions display increased ADC value, indicating increased water diffusion.

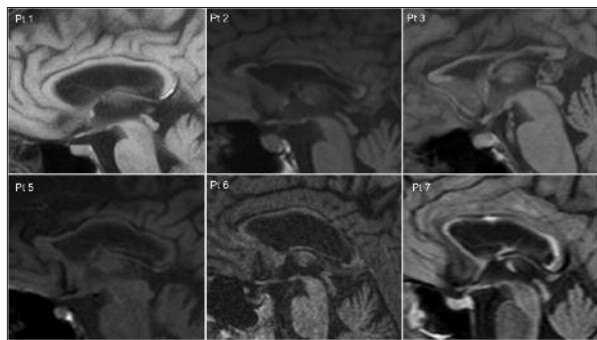
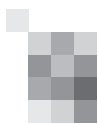


Figure 6. Hyperintense radiating stripes (sagittal FLAIR) can be seen within the white matter lesions, usually interpreted as strands of spared axons.

brain MRI criteria for VWMD⁵, displaying diffuse signal abnormalities of cerebral white matter, white matter rarefac-

tion and cystic degeneration (Figure 1), with concomitant callosal atrophy (Figure 2) and relative sparing of the temporal lobes (Figure 3). Signal changes involving the cerebellar white matter were found in five patients (Figure 4). The white matter lesions did not enhance and displayed diffusion facilitation (Figure 5). Four patients also showed a pattern of radiating stripes in the supratentorial white matter, corresponding to spared fibers among the rarefied tissue (Figure 6).

Genetics

The genetic studies of all patients, except for the 6th case, disclosed a homozygous mutation of the *EIF2B5* gene [c.338G>A(p.Arg113His) - exon 3], which was already described^{2,21}. The 6th patient has a compound heterozygosity of the *EIF2B5* gene [c.338G>A(p.Arg113His) on exon 3 and c.943C>T(p.Arg315Cys) on exon 7].

Table I. Summary of the clinical characteristics of the seven cases described

	Gender	Clinical onset (years)	Presentation	Trigger	Familial history	Consanguinity	Hypogonadism symptoms
1	F	45	Acute	No	Negative	Possibly remote (paternal grandmother and maternal grandfather lived in the same small village)	Yes
2	F	20	Progressive	Familial conflicts	Mother: 3 spontaneous miscarriages. Siblings: 1 – Died in the first weeks of life 2 – Died at 39 yo with Hodgkin's lymphoma 3 – ♀ 52 yo Healthy	No	Yes
3	F	27	Progressive	Psychological distress	Sister of 4	Parents are first degree cousins	Never tested
4	F	17	Acute	Unknown	Sister of 3		Never tested
5	M	19	Progressive	Unknown	4 of the 15 siblings developed progressive gait impairment beginning at childhood and died before the age of 37	Doubtful	Doubtful
6	M	6	Acute	Measles vaccine?	Half-sister has Multiple Sclerosis	No	Yes
7	F	22	Progressive	First delivery	Negative	No	No

F – Female; M – Male.

Table II. Summary of the MRI characteristics of the seven cases described

Pt	White matter changes	Cystic degeneration	Temporal sparing	Radiating stripes	Callosal atrophy	Cerebellar changes	DWI/ADC map
1	FPTO	+	+/-	-	+	+	NA
2	FPTO	+	+	+	+	-	NA
3	FPTO	+	+	+	+	+	↑
4	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
5	FPTO	+	+	-	+	+	NA
6	FPTO	+	+	+	+	+	↑
7	FPTO	+	+	+	+	+	NA

Pt – Patient, FPTO – frontal, parietal, temporal and occipital, NA – not available, DWI – diffusion-weighted imaging, ADC – apparent diffusion coefficient.

Discussion and Conclusion

We have described the main phenotype of a cohort of seven patients with the diagnosis of VWMD. The clinical and imaging features are summarized in tables I and II, respectively.

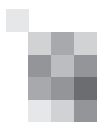
Classically, the first symptoms of Vanishing White Matter Disease appear during childhood. In fact VWMD is one of the most common hereditary diseases of white matter in paediatric age. Nevertheless, in our cohort, five of the seven patients presented the first symptoms in adulthood, being VWMD the most frequent leukodystrophy in adulthood in our institution. This high proportion of adult-onset patients supports the need to consider this entity in the differential diagnosis of leukodystrophies in this age group, especially when brain MRI is suggestive.

Three cases had acute presentation and the remaining four were progressive. Not surprisingly, ovary insufficiency

was present in three of the five female patients with VWMD, a well-known association. However, to our knowledge, we described the first male patient with symptoms of hypogonadism.

According to literature, the most prevalent mutations affect the *EIFB5* gene, as in our patients. Homozygous mutation of *EIF2B5* gene [c.338G>A(p.Arg113His) - exon 3] is frequently associated with late onset and slowly progressive disease²². To our knowledge, we report the first patient with a compound heterozygosity of the *EIFB5* gene c.338G>A(p.Arg113His) on exon 3 and c.943C>T (p.Arg315Cys) on exon 7]. Although the area of influence of our hospital extends throughout all the central region of our country, all patients are from a single district (Leiria).

The clinical and neuroimaging findings of patients with VWMD are highly specific, directing the diagnosis and avoiding unnecessary costs. ■



References

1. van der Knaap MS, Barth PG, Gabreels FJ, Franzoni E, Begeer JH, Stroink H, et al. A new leukoencephalopathy with vanishing white matter. *Neurology*. 1997 Apr;48(4):845-55.
2. Leegwater PA, Vermeulen G, Konst AA, Naidu S, Mulders J, Visser A, et al. Subunits of the translation initiation factor eIF2B are mutant in leukoencephalopathy with vanishing white matter. *Nat Genet*. 2001 Dec;29(4):383-8.
3. van der Lei HD, van Berkel CG, van Wieringen WN, Brenner C, Feigenbaum A, Mercimek-Mahmutoglu S, et al. Genotype-phenotype correlation in vanishing white matter disease. *Neurology*. 2010 Oct 26;75(17):1555-9.
4. Fogli A, Schiffmann R, Hugendubler L, Combes P, Bertini E, Rodriguez D, et al. Decreased guanine nucleotide exchange factor activity in eIF2B-mutated patients. *Eur J Hum Genet*. 2004 Jul;12(7):561-6.
5. van der Knaap MS, Pronk JC, Scheper GC. Vanishing white matter disease. *Lancet neurology*. 2006 May;5(5):413-23.
6. Kaczorowska M, Kuczynski D, Jurkiewicz E, Scheper GC, van der Knaap MS, Jozwiak S. Acute fright induces onset of symptoms in vanishing white matter disease-case report. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*. 2006 Jul;10(4):192-3.
7. Koga S, Sekiguchi Y, Kanai K, Mutoh M, Kuwabara S. [Case of adult onset vanishing white matter disease developed after minor head trauma]. *Rinsho shinkeigaku = Clinical neurology*. 2012;52(8):561-6.
8. Turon-Vinas E, Pineda M, Cusi V, Lopez-Laso E, Del Pozo RL, Gutierrez-Solana LG, et al. Vanishing white matter disease in a spanish population. *Journal of central nervous system disease*. 2014;6:59-68.
9. Hanefeld F, Holzbach U, Kruse B, Wilichowski E, Christen HJ, Frahm J. Diffuse white matter disease in three children: an encephalopathy with unique features on magnetic resonance imaging and proton magnetic resonance spectroscopy. *Neuropediatrics*. 1993 Oct;24(5):244-8.
10. Schiffmann R, Moller JR, Trapp BD, Shih HH, Farrer RG, Katz DA, et al. Childhood ataxia with diffuse central nervous system hypomyelination. *Annals of neurology*. 1994 Mar;35(3):331-40.
11. Pato Pato A, Lorenzo Gonzalez JR, Cimas Hernando I, Rodriguez-Constenla I. [Leukoencephalopathy with vanishing white matter: a clinical case of adult onset]. *Neurologia*. 2009 Sep;24(7):504-5.
12. Ghezzi L, Scarpini E, Rango M, Arighi A, Bassi MT, Tenderini E, et al. A 66-year-old patient with vanishing white matter disease due to the p.Ala87Val EIF2B3 mutation. *Neurology*. 2012 Nov 13;79(20):2077-8.
13. La Piana R, Vanderver A, van der Knaap M, Roux L, Tampieri D, Brais B, et al. Adult-onset vanishing white matter disease due to a novel EIF2B3 mutation. *Archives of neurology*. 2012 Jun;69(6):765-68.
14. Labauge P, Horzinski L, Ayrignac X, Blanc P, Vukusic S, Rodriguez D, et al. Natural history of adult-onset eIF2B-related disorders: a multi-centric survey of 16 cases. *Brain : a journal of neurology*. 2009 Aug;132(Pt 8):2161-9.
15. Lee HN, Koh SH, Lee KY, Ki CS, Lee YJ. Late-onset vanishing white matter disease with compound heterozygous EIF2B5 gene mutations. *European journal of neurology : the official journal of the European Federation of Neurological Societies*. 2009 Mar;16(3):e42-3.
16. Kanbayashi T, Saito F, Matsukawa T, Oba H, Hokkoku K, Hatanaka Y, et al. Adult-onset vanishing white matter disease with novel missense mutations in a subunit of translational regulator, EIF2B4. *Clinical genetics*. 2015 Jan 20.
17. Herwerth M, Schwaiger BJ, Kreiser K, Hemmer B, Ilg R. Adult-onset vanishing white matter disease as differential diagnosis of primary progressive multiple sclerosis: A case report. *Multiple sclerosis*. 2014 Aug 18.
18. Carra-Dalliere C, Horzinski L, Ayrignac X, Vukusic S, Rodriguez D, Mauguire F, et al. [Natural history of adult-onset eIF2B-related disorders: a multicentric survey of 24 cases]. *Revue neurologique*. 2011 Nov;167(11):802-11.
19. Denier C, Orgibet A, Roffi F, Jouvent E, Buhl C, Niel F, et al. Adult-onset vanishing white matter leukoencephalopathy presenting as psychosis. *Neurology*. 2007 May 1;68(18):1538-9.
20. Damasio J, van der Lei HD, van der Knaap MS, Santos E. Late onset vanishing white matter disease presenting with learning difficulties. *Journal of the neurological sciences*. 2012 Mar 15;314(1-2):169-70.
21. Bugiani M, Boor I, Powers JM, Scheper GC, van der Knaap MS. Leukoencephalopathy with vanishing white matter: a review. *Journal of neuropathology and experimental neurology*. 2010 Oct;69(10):987-96.
22. Maletkovic J, Schiffmann R, Gorospe JR, Gordon ES, Mintz M, Hoffman EP, et al. Genetic and clinical heterogeneity in eIF2B-related disorder. *J Child Neurol*. 2008 Feb;23(2):205-15.

CASO CLÍNICO

Psicose secundária ao HIV versus Esquizofrenia
HIV-associated psychosis versus Schizophrenia

Maria Inês Souto Braz, Frederico Couto, Luís Câmara Pestana

Departamento de Neurociências – Serviço de Psiquiatria e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria.

Resumo

A psicose secundária ao HIV e a Esquizofrenia são duas patologias que têm algumas características em comum. Este artigo pretende clarificar o diagnóstico diferencial entre estas duas entidades clínicas, expondo um caso clínico de um doente do sexo masculino, 31 anos de idade, com seropositividade para HIV há 7 anos, com mau padrão de adesão à terapêutica anti-retroviral, sem antecedentes psiquiátricos conhecidos, com consumos regulares de canabinóides que recorreu ao nosso serviço de urgência de Psiquiatria com alterações psiquiátricas (ideação delirante persecutória, de grandiosidade, alucinações do tipo acústico-verbal e visual) e do comportamento (heteroagressividade física e verbal) que motivaram internamento no serviço de Psiquiatria.

Durante o internamento realizou-se uma avaliação multidisciplinar, com participação da Infeciologia, Neurorradiologia e Neurologia face à complexidade do caso, tendo o doente realizado avaliação analítica exaustiva com pesquisa das populações linfocitárias, carga viral do HIV, doseamento de ceruloplasmina, estudo da hemocromatose, ressonância magnética de crânio, punção lombar e, por fim, avaliação neuropsicológica, tendo a última documentado alterações acentuadas na atenção sustentada e moderadas nas funções executivas.

Os achados imagiológicos eram compatíveis com Encefalopatia do HIV que é uma entidade clínica caracterizada como sendo uma tríade constituída por alterações do tipo comportamental, cognitivo e motor, e que ocorre normalmente em fases avançadas da infecção do HIV.

O caso clínico suscitou algumas dúvidas relativamente ao diagnóstico de Encefalopatia do HIV pelo facto do doente não apresentar alterações motoras, apenas as de causa medicamentosa, e também por se ter constatado uma resposta precária ao antipsicótico, o que normalmente não acontece em doentes com psicose e HIV.

Resume

HIV-associated psychosis and Schizophrenia are two pathologies which have some characteristics in common. This article intends to clarify the differential diagnosis between these two clinical entities, exposing a clinical case with a male patient, 31 years old, HIV positive for 7 years, with poor adherence to treatment, without psychiatric antecedents, a regular cannabis user who is conducted to our psychiatric emergency with psychiatric alterations (persecutory delusion, delusion of grandeur, auditory and visual hallucinations) and behavioral alterations (physical and verbal heteroaggressivity). The patient was admitted in our psychiatric department.

During his admission a multidisciplinary assessment was needed, with participation of Infectiology, Neuroradiology and Neurology, the patient was submitted to an exhaustive evaluation with lymphocyte population counts, HIV viral load, ceruloplasmin levels, hemochromatosis tests, magnetic resonance imaging (MRI), cerebrospinal fluid analysis and, finally, neuropsychological testing, which documented severe alterations in sustained attention and moderate alterations in executive functions.

The MRI findings were compatible to HIV Encephalopathy, which is a clinical entity characterized by a triad of behavioral, cognitive and motor dysfunctions that normally occurs in advanced stages of HIV infection.

This clinical case raised some doubts about HIV Encephalopathy diagnosis not only because the patient didn't present motor dysfunctions, only those caused by medication, but also, because of the poor response to the antipsychotic medication, not usually found in patients with psychosis and HIV.

Introdução

A psicose secundária ao HIV e a esquizofrenia são duas doenças que têm algumas características em comum, nomeadamente alterações da esfera sensorio-perceptiva (alucinações), do conteúdo do pensamento (delírios) e cognitivas, sendo estas últimas constatadas em fases avançadas de ambas as patologias. As estimativas para os

primeiros surtos psicóticos em doentes com HIV variam entre 0,23 e 15% e podem aumentar com a progressão da infecção¹.

A propósito de um caso clínico pretendemos clarificar o diagnóstico diferencial entre estas duas doenças, abordando especificamente uma entidade clínica designada por Encefalopatia do HIV (igualmente denominada por

Informações:

Caso Clínico, publicado em Sinapse, Volume 15, Número 2, Novembro de 2015.
Versão eletrónica em www.spneurologia.com
© 2015 Sociedade Portuguesa de Neurologia. Todos os direitos reservados.

Palavras-chave:

HIV
Esquizofrenia
Encefalopatia do HIV

Key-words:

HIV
Schizophrenia
HIV Encephalopathy

Correspondência com o autor:

Maria Inês Souto Braz
Departamento de Neurociências
Serviço de Psiquiatria e Saúde Mental
Hospital de Santa Maria
CHLN – EPE
Av. Professor Egas Moniz
1649-035 Lisboa, Portugal
ines.souto.braz@gmail.com

Demência do HIV ou Complexo Demencial do HIV) que se apresenta sob a forma de tríade clínica, constituída por alterações comportamentais, cognitivas e, contrariamente à esquizofrenia, motoras encontrada sobretudo em doentes em fases avançadas de infecção a HIV².

Caso Clínico

Doente do sexo masculino, 31 anos de idade, natural de Lisboa, vive com a mãe, 8º ano de escolaridade, teve múltiplas actividades profissionais de curta duração, a última foi na construção civil, actualmente desempregado, com consumos regulares de canabinóides. Seguido em Consulta de Infeciologia desde 2008, altura em que se fez diagnóstico de seropositividade para HIV no contexto de estudo de um Síndrome Mononucleose-like, tendo abandonado o seguimento entre 2008 até 2014. Após 6 anos do diagnóstico de HIV volta à Consulta de Infeciologia, apresentando-se emagrecido, com lesões cutâneas descamativas, adenopatias cervicais e ainda com alterações do comportamento, nomeadamente hostilidade e heteroagressividade verbal e ideação delirante de conteúdo persecutório e prejuízo dirigida à ex-namorada com quem tinha mantido uma relação de 7 anos. Nesta altura iniciou terapêutica anti-retroviral (darunavir 800mg/dia, ritonavir 100mg/dia e abacavir/lamivudina 1mg/dia) e realizou-se um pedido de colaboração à Psiquiatria para o avaliar em consulta. O doente desde então manteve sempre um padrão de má adesão à terapêutica e às consultas das duas especialidades.

Em Abril deste ano o doente recorreu ao Serviço de Urgência de Psiquiatria acompanhado pela sua mãe por quadro de agitação psicomotora e heteroagressividade verbal e física dirigida à mesma. À observação encontrava-se vigil, irritável, mas colaborante, com aspecto descuidado; apresentava humor disfórico, ideação delirante persecutória e prejuízo focalizado na ex-namorada e de grandiosidade. Verbalizava que a ex-namorada lhe tinha roubado os bens e que tencionava vingar-se dela. Referia ser irmão de figura pública do mundo desportivo, que o filho deste era seu, que namorava uma cantora de música pop

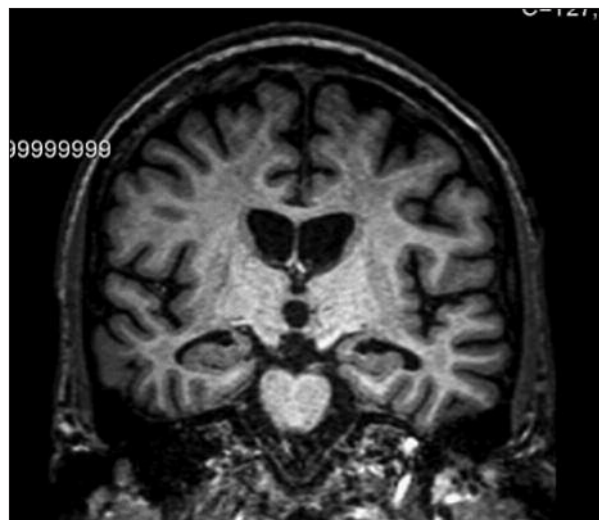


Figura 1. RM-CE corte coronal T1 – atrofia cortical de predomínio frontal.

internacional e fazia referência a múltiplos automóveis topo de gama como sendo seus. Acrescentava ainda ter ganho três vezes o euromilhões. Apresentava ainda actividade alucinatória visual e acústico-verbal na 2ª pessoa – “Eu vi Nossa Senhora de Fátima que me disse que me ia curar e que não devia cortar o cabelo até ir a Fátima”. Optou-se pelo internamento para estabilização do quadro psicótico.

No internamento o doente apresentava lentificação psicomotora, discinésia oromandibular, para manter a atenção sustentada obrigava a repetição de estímulos, hipertonía axial e dos membros, com tremor mínimo e simétrico dos membros superiores e cefálico – provavelmente secundário ao neuroléptico introduzido. Analiticamente constatou-se doseamento de canabinóides positivo na urina, populações linfocitárias CD4+ 147 células/mm³ (9%) CD8+ 1133 células/mm³ (67%), carga viral HIV 86 940 no soro, doseamento de ceruloplasmina dentro dos valores de referência e o estudo da hemocromatose sem alterações (saturação da transferrina 39% e ferritina 39,8 ng/mL). Foi submetido a punção lombar e no líquido cefalorraquidiano verificou-se aumento das células (16,8), com predomínio das células mononucleadas, hiperproteinorráquia (57,7); ADA negativo; antigénio criptococos negativo; EBV, CMV, HSV-1/2 e JC negativos; carga viral HIV 573. Realizou RM-CE que evidenciou alte-



Figuras 2 e 3. RM-CE Alteração simétrica e difusa do sinal da substância branca cerebral profunda, subcortical e periventricular em FLAIR, com alargamento difuso dos sulcos cerebrais.

ração simétrica e difusa do sinal da substância branca cerebral profunda, subcortical e periventricular em DP, T2 e FLAIR, e hipointensa em T1, com coexistência de alargamento difuso dos sulcos cerebrais. Da avaliação neuropsicológica realizada destacou-se alterações acentuadas na atenção sustentada, memória episódica, capacidades visuo-perceptivas, raciocínio lógico-abstrato e fluência verbal semântica; alterações moderadas nas funções executivas e alterações ligeiras na memória imediata/de trabalho; anosognosia para os défices mnésicos. Foi reinstituída a terapêutica anti-retroviral e introduzida a olanzapina 30mg/dia por interacção medicamentosa com ritonavir (ritonavir aumenta a actividade da CYP1A2 e da UDP-glucoronil-transferase que metabolizam a olanzapina e consequentemente diminui significativamente os seus níveis plasmáticos). Como a resposta foi precária, decidiu-se substituir a olanzapina por haloperidol 15mg/dia com melhoria parcial da sintomatologia psiquiátrica. Apresentando sintomatologia extrapiramidal marcada, foi reduzido o haloperidol para 10mg/dia.

Após dois meses de internamento o doente teve alta melhorado do ponto de vista psiquiátrico, não verbalizava de forma espontânea ideação delirante e quando verbalizada era de menor dinamismo afectivo, mantendo contudo sintomas exuberantes de deterioração cognitiva. O doente teve alta com o seguinte plano terapêutico: manter seguimento em consulta de Infecçologia e Psiquiatria e cumprir terapêutica anti-retroviral e haloperidol 10mg/dia. Após 2 semanas da alta, o doente foi avaliado em Consulta de Psiquiatria, apresentando-se com sialorreia marcada, bradicinésia e rigidez pelo que foi substituído o haloperidol pela risperidona 3mg/dia. Uma semana após ajuste terapêutico, o doente não apresentava sintomatologia extrapiramidal.

Conclusões

Os síndromes psicóticas são mais comuns nos doentes com HIV em comparação com a população geral e há vários factores etiopatogénicos responsáveis por este facto, nomeadamente efeitos directos do HIV no Sistema Nervoso Central (SNC), infecções oportunistas, neoplasias do SNC, efeitos secundários da terapêutica anti-retroviral (TARV), abuso de substâncias tóxicas e factores de stress psicológico associados à situação de serem portadores de doença crónica³. Por este motivo e igualmente pelo facto da psicose secundária ao HIV caracterizar-se por manifestações clínicas sobreponíveis às observadas na esquizofrenia faz com que devamos clarificar precocemente a presença da infecção através dos testes serológicos, essencialmente na população jovem com comportamentos de risco, de forma a estabelecer-se um diagnóstico diferencial e instituir-se a TARV o mais cedo possível com intuito de evitar uma deterioração cognitiva rápida. Não está totalmente claro o efeito da TARV nos sintomas psicóticos, mas sabe-se que esta pode causar alucinações como efeitos adversos⁴.

Este caso clínico ilustra a complexidade do diagnóstico diferencial das perturbações psicóticas, que neste caso em

concreto exigiu uma avaliação multidisciplinar, da Infecçologia, Neurorradiologia e Neurologia. As imagens da RM-CE do doente anteriormente descritas são compatíveis com o diagnóstico de Encefalopatia do HIV que se caracteriza por manifestações clínicas variadas do tipo comportamental, cognitivo e motor, nomeadamente percepção visual anormal, alterações do humor (depressão e apatia), retraimento social, aumento da distractibilidade, diminuição da atenção e da concentração, problemas na memória a curto e longo prazo, dificuldades no cálculo, na linguagem e no planeamento e lentificação psicomotora. A Encefalopatia do HIV é considerada uma “demência subcortical” em que os domínios cognitivos mais comprometidos são a atenção e as funções executivas^{2,5}.

O doente anteriormente descrito suscitou algumas dúvidas relativamente ao diagnóstico de Encefalopatia do HIV por não apresentar alterações da motricidade, só apenas as de causa medicamentosa. Está documentado que os doentes com infecção de HIV apresentam maior probabilidade em desenvolver sintomatologia extrapiramidal secundária ao uso de antipsicóticos, sobretudo com os típicos, como se constatou neste caso^{3,4}. Sabe-se também que nas psicoses associadas ao HIV é menos comum encontrarmos delírios de conteúdo bizarro e sintomas de 1ª ordem de Kurt Schneider (percepção delirante, alucinações acústico-verbais discutindo ou comentando o comportamento do doente e as várias formas de alienação do pensamento), contrariamente ao que acontece na Esquizofrenia.

Outro aspecto a referir que revela alguma atipicidade deste caso clínico é o facto de haver uma resposta apenas parcial após a introdução do antipsicótico, normalmente os doentes com HIV e psicose respondem eficazmente com doses menores e mais rapidamente, o que não se verificou³. Os agentes antipsicóticos típicos como o haloperidol devem ser evitados, privilegiando a utilização dos atípicos como a olanzapina, quetiapina e risperidona⁶.

Após o diagnóstico de SIDA cerca de 4-8% dos doentes pode exibir sintomatologia maniforme. Contudo a hipótese diagnóstica de Mania não foi admitida neste caso clínico porque, embora o doente apresentasse humor disfórico e ideação delirante de grandiosidade, não apresentava outros sintomas necessários para configurar o diagnóstico de Mania, tais como taquipsiquismo, pensamento ideofugitivo e diminuição da necessidade de dormir⁶.

O desafio clínico que entendemos como mais difícil, quando avaliamos estes doentes portadores da infecção do HIV e que simultaneamente apresentam alterações psiquiátricas, é concluir se a psicose é inteiramente primária e eventualmente configurar uma esquizofrenia ou se a psicose é secundária ao HIV, ou se ambas, sobretudo em doentes jovens com consumos regulares de canabinóides e com alguns aspectos compatíveis com uma personalidade esquizóide prévia. ■

Bibliografia

1. Sewell DD. Schizophrenia and HIV. *Schizophr Bull.* 1996;22:465–73. [PubMed]
2. Benea C, Petrescu A, Constantinescu R. HIV Encephalopathy – Now and Then, National Institute of Infectious Diseases “Prof Dr. Matei Bals” 2012, Bucharest, Romania.
3. Nebhinani N, Mattoo S. Psychotic Disorders with HIV Infection: A Review 2013, Department of Psychiatry, All India Institute of Medical Science, Jodhpur, Rajasthan, 324005, India Departments of Psychiatry, Postgraduate Institute of Medical Education & Research, Chandigarh 160012, India.
4. Matcheri S Keshavan, Yoshio Kaneko. Secondary psychoses: an update. *World Psychiatry.* 2013 February; 12(1): 4–15.
5. Dubé B, Benton T, Cruess D, Evans D. Neuropsychiatric manifestations of HIV infection and AIDS 2005, Department of Psychology and Pediatrics, Departments of Medicine and Neuroscience, University of Pennsylvania, Philadelphia, Pa.
6. Benton T; Blume J; Dubé B. Treatment Considerations for Psychiatric Syndromes Associated with HIV Infection. *Tami Benton; Joshua Blume; Benoit Dubé. HIV Ther.*2010;4(2):231-245.

CASO CLÍNICO

Fístula linfática cervical de alto débito: descrição de um caso e revisão da literatura

High-output cervical chyle fistula: case description and review of the literature

José Nubélio Duarte, João Gonçalo Santiago, Maria João Frade
 Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal.

Resumo

Introdução: O sistema linfático é constituído por uma vasta rede de vasos que conduzem a linfa para o sistema circulatório. As lesões de grandes vasos linfáticos podem determinar o aparecimento de fístulas linfáticas, sobretudo se estas ocorrerem ao nível do ducto torácico.

Caso clínico: Descreve-se um caso clínico de um homem de 37 anos de idade, vítima de um traumatismo cervical que originou uma hérnia discal cervical traumática. Foi submetido a discectomia e artrodese cervical por uma abordagem antero-lateral esquerda. No período pós-operatório diagnosticou-se uma fístula linfática cervical, que sendo de alto débito não respondeu às medidas terapêuticas conservadoras. Após o aparecimento de complicações decorrentes da espoliação persistente de linfa, foi submetido a uma laqueação do ducto torácico através de uma toracotomia direita, com resolução definitiva da fistula.

Discussão: As fístulas linfáticas cervicais são mais comuns à esquerda e resultam da lesão do ducto torácico. Embora sejam uma complicação possível de procedimentos cirúrgicos à região cervical, são muito raras após discectomias cervicais. A maioria dos casos são fístulas de baixo débito, diagnosticados no período pós-operatório e tratados com sucesso após a instituição de medidas terapêuticas conservadoras. As opções de tratamento invasivo são variadas e devem ser implementadas nos casos em que houve falência do tratamento médico. Esta patologia apesar de infrequente pode ter complicações graves nomeadamente nutricionais, metabólicas e imunológicas, que podem culminar na morte do doente.

Abstract

Introduction: The lymphatic system is composed by a vast network of vessels that transport the lymph to the circulatory system. Lesions of main vessels can dictate the appearing of chyle fistulas, specially if they occur in the thoracic duct.

Case report: We report a case of a 37 year old male, with a cervical disc hernia after a traumatic event, submitted to cervical discectomy and arthrodesis through a left anterolateral approach. A high output chyle fistula was diagnosed a few days after surgery, which persisted after a period of conservative treatment. After the appearing of disorders related to the massive loss of lymph, the patient was submitted to a thoracic duct ligation through a right thoracotomy, with definitive resolution of the fistula.

Discussion: Chyle fistulas are more common in the left side and are a consequence of a thoracic duct injury. Although they are a well-known complication of cervical surgical procedures, they seldom occur after cervical discectomies. The majority are low output fistulas, are diagnosed in the post operative period and can be treated adequately with conservative treatment. Invasive procedures, such surgery or thoracic duct embolization, are an option and should be implemented when conservative treatment fails. Although infrequent, this condition may have severe complications, including nutritional, metabolic and immunological disorders, which may culminate in death.

Introdução

O sistema linfático é constituído por uma extensa rede de capilares, vasos linfáticos, gânglios e órgãos linfoides e desempenha várias funções fundamentais, entre as quais o transporte de proteínas e células do sistema imune; recolha e filtração do excesso de líquido acumulado no espaço intersticial e recondução ao sistema circulatório; e transporte da gordura absorvida no sistema gastrointestinal para a corrente sanguínea^{1,2}.

O ducto torácico, o maior ducto linfático do corpo, termina no ângulo venoso esquerdo, especificamente na jun-

ção da veia subclávia esquerda com a veia jugular homolateral. É responsável pela drenagem da linfa de ambos os membros inferiores, abdómen, hemitórax esquerdo, membro superior esquerdo e região cervical esquerda. A drenagem linfática do restante corpo entra no sistema circulatório através do ducto linfático direito, no ângulo venoso direito^{1,3}.

As fístulas linfáticas são uma das mais graves condições que podem afetar o sistema linfático e resultam da lesão dos principais vasos linfáticos, mais frequentemente do ducto torácico. Os mecanismos fisiopatológicos inerentes

Informações:

Caso Clínico, publicado em Sinapse, Volume 15, Número 2, Novembro de 2015.
 Versão eletrónica em www.spneurologia.com
 © 2015 Sociedade Portuguesa de Neurologia. Todos os direitos reservados.

Palavras-chave:

Fístula linfática
 Fístula quilosa
 Linfocelo
 Lesão ducto torácico
 Cirurgia cervical

Key-words:

Lymphatic fistula
 Chyle fistula
 Lymphocele
 Thoracic duct lesion
 Cervical surgery

Correspondência com o autor:

José Nubélio Duarte
 Serviço de Neurocirurgia
 Centro Hospitalar e
 Universitário de Coimbra
 Avenida Bissaya Barreto –
 Praceta Prof. Mota Pinto, Santo
 António dos Olivais
 3000-075, Coimbra, Portugal
nubelioduarte@gmail.com

Conflitos de interesse: Os autores não têm conflitos de interesse a declarar.

à formação destas fístulas são as lacerações de vasos linfáticos, dificuldade e/ou obstrução da circulação da linfa e as malformações linfáticas⁴.

Caso Clínico

Descreve-se um caso de um doente do sexo masculino com 37 anos com um quadro de mielopatia grave secundário a uma hérnia discal traumática C6-C7. Esta surgiu após a queda de um balde de água, de uma altura de 10 metros, sobre a região cervical postero-lateral esquerda. O doente foi submetido a uma discectomia C6-C7 e artrodesse ao mesmo nível através de uma via antero-lateral esquerda. Durante o procedimento, mais especificamente na fase de disseção muscular, foi identificado um líquido límpido cuja origem não foi possível determinar, que foi interpretado como líquido cefaloraquidiano resultante de uma laceração dural. Alguns dias após a cirurgia desenvolveu uma tumefação indolor na região cervical esquerda, que resultou em disfagia e mais tardiamente em dispneia. No decurso da investigação efetuou-se uma TC cervicodorsal que mostrou uma volumosa coleção de líquido pré-vertebral paramediana esquerda localizada entre a região cervical e o mediastino. O estudo foi complementado com uma punção e aspiração de um líquido leitoso, que se constatou ser rico em proteínas e triglicéridos, sendo compatível com líquido linfático. As medidas terapêuticas iniciais, foram aplicadas durante 2 semanas e limitaram-se ao repouso, às punções evacuadoras para alívio sintomático, à restrição de ácidos gordos de cadeia longa e à suplementação com ácidos gordos de cadeia média por via entérica. Após um breve período inicial em que ocorreu uma diminuição do linfocelo, verificou-se depois um

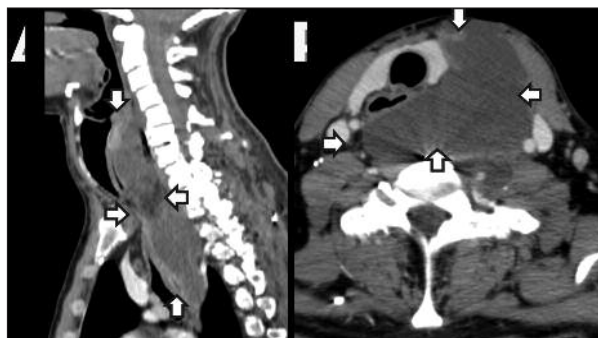


Figura 1. Na TC cervical efetuada após a artrodesse cervical observa-se um volumoso linfocelo (setas) cervical com extensão ao mediastino: (A) visão sagital paramediana esquerda e (B) visão axial centrada ao corpo de C7.

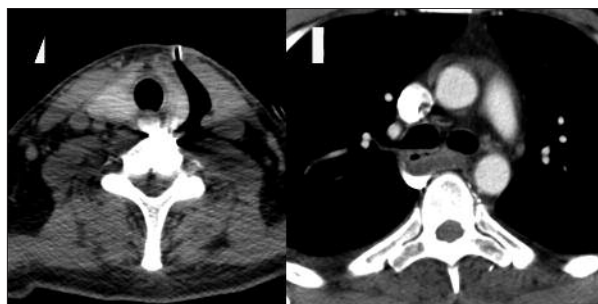


Figura 2. Na TC cervicodorsal efetuada após laqueação do ducto torácico constata-se o desaparecimento do linfocelo previamente identificado: (A) visão axial centrada ao corpo de C7 e (B) visão axial ao nível da carina.

agravamento sintomático progressivo. Os passos seguintes do tratamento consistiram na substituição da dieta entérica por uma parentérica, instituição de octreótido e por fim a drenagem contínua da fístula linfática, que sendo de alto débito (1500 – 3000cc/dia), condicionou o aparecimento de uma hiponatremia e hipoalbuminemia graves ao fim de alguns dias. Ao fim de 3 semanas de tratamento conservador (incluindo 5 dias de drenagem linfática contínua), não se verificou uma resolução da fístula. Por este motivo foi transferido para o Serviço de Cirurgia Cardiorrespiratória, onde foi submetido a uma laqueação do ducto torácico (na região torácica) através de uma toracotomia direita, com resolução definitiva da fístula. Aos 18 meses de seguimento não se verificou nenhuma complicação tardia decorrente da laqueação das vias linfáticas.

Discussão

O primeiro caso descrito de lesão do ducto torácico na região cervical ocorreu em 1875 após uma cirurgia para remoção de um tumor maligno⁵. As cirurgias cervicais radicais são atualmente a causa mais comum de fístula linfática cervical, podendo ocorrer em até 2,5% dos doentes operados⁶. Outra causa frequente são os traumatismos penetrantes cervicais, que se associam a lesões das vias linfáticas em 0,9% a 1,3% dos casos⁷. Embora muito mais raramente, também podem ocorrer após traumatismos cervicais fechados e em procedimentos cirúrgicos menos invasivos, tais como ressecções de costelas cervicais, abordagens para discectomias cervicais, biópsias ganglionares cervicais e mesmo em cateterizações venosas centrais⁸⁻¹². Cerca de 75% dos casos ocorre à esquerda por lesão do ducto torácico ou dos seus principais ramos, enquanto a lesão dos restantes surge à direita, tanto por lesão do ducto linfático direito, como pela lesão do ducto torácico (que se encontra à direita em 6% dos casos)¹³⁻¹⁵.

O diagnóstico de fístula linfática é normalmente realizado entre o 1º e o 5º dia pós-operatório, no entanto a lesão dos principais vasos linfáticos pode ser perceptível durante o próprio procedimento cirúrgico, sobretudo após a realização de manobras de Valsalva e/ou da compressão abdominal manual^{3,16,17}. Na maioria dos casos o líquido linfático tem um aspeto leitoso, no entanto pode ser cristalino em doentes sob restrição lipídica ou jejum^{17,18}. Nos casos de linfocelo (fístula linfática interna) a sintomatologia ocorre pelo efeito compressivo decorrente da acumulação da linfa, nomeadamente através de uma tumefação cervical indolor, disfagia por pressão do esófago ou dispneia pela compressão das vias respiratórias⁹. A confirmação diagnóstica é mandatória, devendo ser realizada através de uma avaliação laboratorial do líquido, que é rico em componentes lipídicos e proteínas¹⁶. Apesar de não existirem padrões radiológicos específicos, tanto a ecografia como a TC e a RM podem ser úteis ao diagnóstico, pois permitem demonstrar a existência e a extensão do linfocelo¹⁹. A linfangiografia e a linfocintigrafia são exames mais específicos para o diagnóstico desta patologia. A realização da linfangiografia implica a administração de contraste radiopaco no sistema linfático, permitindo desta forma a visualiza-

ção de toda a vasculatura linfática, incluindo o local exato de extravasamento da linfa¹⁷. Por ser um exame invasivo está associado a um risco maior de complicações, tais como necrose tecidual, linfoceloma e embolismo gorduroso^{20,21}. Em oposição a linfocintigrafia é um exame não invasivo que utiliza radionucleótidos para a determinação do local de extravasamento e do débito linfático²².

As complicações decorrentes da fístula linfática estão dependentes do local, da duração e do débito fistuloso²³. No caso específico do linfocelo cervical, pode ocorrer uma hipoventilação severa ou mesmo paragem respiratória, por compressão das vias respiratórias. Se houver uma drenagem linfática persistente e/ou significativa podem ocorrer distúrbios metabólicos, como hipovolemia, hiponatremia e acidose metabólica; distúrbios nutricionais, nomeadamente a hipoproteinemia e a depleção de vitaminas lipossolúveis; e ainda distúrbios imunológicos, como a linfopenia, acarretando uma maior suscetibilidade a infeções^{23,24}.

A implementação do tratamento deve ser realizada tão cedo quanto possível, de forma a cercear as complicações. Nos casos em que a fístula é diagnosticada durante o ato cirúrgico, é unânime que o problema deva ser prontamente resolvido através da identificação e reparação ou laqueação dos vasos linfáticos lesados²⁵. Quando o diagnóstico é feito no período pós cirúrgico não há consenso acerca da melhor abordagem terapêutica²⁶. Considerando que 30% a 80% dos casos são resolvidos de forma conservadora, alguns autores advogam que esta deva ser sempre a única forma de tratamento inicial (16). Outros defendem uma antecipação do tratamento cirúrgico, sobretudo em fístulas linfáticas de alto débito, porque estas estão associadas a uma maior probabilidade de insucesso com o tratamento conservador¹⁶.

As medidas terapêuticas conservadoras contemplam o repouso, ajustes nutricionais, a terapia farmacológica, a aspiração do linfocelo, a drenagem contínua e a terapia de ferida com pressão negativa^{12,27,28}. O ajuste nutricional tem como objetivos repor as perdas de fluidos e eletrólitos, manter ou repor um adequado aporte nutricional e diminuir a produção do líquido linfático, aumentando desta forma a possibilidade de encerramento espontâneo^{28,29}. O primeiro passo do tratamento consiste em diminuir o débito da fístula linfática através da implementação de uma dieta pobre em lípidos suplementada com triglicéridos de cadeia média, pois estes são diretamente absorvidos na corrente sanguínea e como tal não contribuem para a produção de linfa^{16,27,28}. Se estas medidas forem insuficientes, o passo seguinte do tratamento passa pela dieta parentérica total e posteriormente pela terapêutica farmacológica, designadamente a somatostatina ou o seu análogo octreótido, isto porque estes fármacos também contribuem para a diminuição da produção de linfa^{12,28-31}. A drenagem contínua e as punções evacuadoras podem auxiliar o tratamento, particularmente em linfocelos resultantes de fístulas linfáticas de baixo débito^{12,32}. Em 2012 Kadota et al descreveu um caso de fístula linfática cervical pós-operatória de baixo débito tratado com sucesso através de uma

terapia de pressão negativa sobre a ferida cirúrgica³³. Um dos principais riscos inerentes a esta técnica é a lesão vascular, podendo ocorrer hemorragias abundantes, especialmente quando este procedimento é usado perto de vasos de grande calibre³⁴. Como a maioria dos casos de fístula linfática cervical ocorre por lesão do ducto torácico junto à veia jugular interna e artéria carótida, a aplicação desta técnica deve ser feita com precaução³³.

As formas de tratamento mais invasivas são variadas e estão normalmente reservadas para os casos de falência do tratamento conservador¹². A re-exploração cirúrgica é uma das formas de tratamento possíveis e tem como principal propósito a resolução imediata da fístula linfática, que pode ser realizada através da reparação das vias linfáticas lesadas, pela realização de anastomoses linfático-venosas ou ainda pela laqueação do ducto torácico²⁸. Uma outra possibilidade é a colocação de um retalho miofascial sobre a área afetada, sobretudo nos casos onde não é possível a identificação das vias linfáticas²⁸. Esta técnica pode ser complementada com a aplicação local de cola de fibrina ou de substâncias esclerosantes como a doxiciclina, tetraciclina ou mesmo pó de talco^{25,35,36}. Embora tanto a laqueação do ducto torácico na região cervical como a colocação de retalho miofascial possam ser utilizadas isoladamente, alguns autores advogam que estas técnicas são mais eficazes se forem utilizadas simultaneamente²⁸. Outra opção de tratamento cirúrgico consiste na laqueação do ducto torácico na região torácica, que tanto pode ser efetuada por toracoscopia como pela tradicional toracotomia direita²⁸. A toracoscopia é uma das técnicas de eleição para o tratamento das fístulas linfáticas cervicais porque apresenta uma eficácia elevada, que é semelhante à da toracotomia, mas sendo uma técnica menos invasiva está associada a uma menor morbilidade cirúrgica^{37,38}. A embolização do ducto torácico é outra opção existente para o tratamento de fístulas linfáticas. Consiste na cateterização da cisterna do quilo e subsequente embolização do ducto torácico numa região proximal ao local da lesão^{22,28,39}. Embora seja um procedimento minimamente invasivo com uma alta eficácia e uma baixa morbi-mortalidade, a elevada dificuldade técnica e a grande quantidade de tempo necessária para o procedimento são um obstáculo ao seu uso generalizado⁴⁰.

A complexidade inerente ao tratamento da patologia faz-nos levantar algumas questões pertinentes: (i) a partir de quando é que se considera haver uma falência do tratamento conservador? (ii) já que o débito da fístula linfática é o principal fator prognóstico para avaliar a eficácia do tratamento conservador, é lícito passar para formas de tratamento mais agressivas logo após o diagnóstico de fístula de alto débito? (iii) e para que valores desse débito? Até ao momento não há respostas consensuais para nenhuma destas perguntas, nem tão pouco qual a técnica a ser utilizada em primeira instância.

A falência do tratamento, incidindo quase exclusivamente nas fístulas de alto débito, leva à perpetuação dos distúrbios nutricionais, metabólicos e imunológicos, que podem culminar na morte do doente⁴¹. Além das compli-

cações que surgem durante a fase ativa da fístula, existem outras que podem ocorrer mesmo após um tratamento bem-sucedido, nomeadamente linfodema crônico nos membros inferiores, diarreia crônica e/ou ascite abdominal, principalmente nos casos de laqueação ou embolização do ducto torácico³⁹.

Conclusão

As fístulas linfáticas cervicais são muito raras após dissecções cervicais. Ocorrem mais frequentemente à esquerda por lesão do ducto torácico. Embora o diagnós-

tico possa ser efetuado durante o procedimento cirúrgico, na maioria dos casos é realizado no período pós-operatório. O tratamento conservador é eficaz em grande parte dos doentes, sobretudo nas fístulas de baixo débito, devendo ser implementado em todos os casos. A cirurgia e/ou a embolização das vias linfáticas podem ser consideradas na abordagem inicial do tratamento nas fístulas de alto débito e em todos os casos de falência da terapêutica conservadora. Esta patologia pode ter complicações graves nomeadamente nutricionais, metabólicas e imunológicas, que podem culminar na morte do doente. ■

Bibliografia

1. Yamato APCN. Sistema Linfático: Revisão de Literatura. *Interbio* 2007; 1(2):13-20.
2. Vander SL, Widmaier EP, Raff H, Strang KT. *Fisiologia Humana: Os Mecanismos das Funções Corporais*. MEDSI. Ed. Guanabara Koogan S.A., 12:2006; 403-405
3. Cernea CR, MD, Hojajir FC, et al. Abdominal compression: A new intraoperative maneuver to detect chyle fistulas during left neck dissections that include level IV. *Original Article Published online in Wiley Online Library – Head & Neck-Dol* 10.1002/Head November 2012; 1570-1573.
4. Strausser JL, Flye MW. Management of nontraumatic chylothorax. *Ann Thorac Surg* 1981; 31(6):520-526.
5. Allen DP, Briggs CE. Wounds of the thoracic duct occurring in the neck: report of 2 cases. Resume of 17 cases. *Am Med Sept* 1901; 14:401-404.
6. Smoke A, Dellege MH. Chyle leaks: consensus on management? *Nutr Clin Prac* 2008; 23:529-532.
7. Eren S, Çakir O, Guloglu C, Eren MN. Isolated thoracic duct injury in penetrating neck trauma: a case report. *Turkish Journal of Trauma & Emergency Surgery* July 2007; 13(3):244-247.
8. Ceylan A, Akçam T, Karatap E, Celenk F. Neck swelling following a vigorous neck massage. *The Netherlands Journal of Medicine* June 2007; 65(6):219-221.
9. Apostolakis EI, MD, Kouerinis IA, et al. Case Report. *The Journal of Trauma Injury, Infection, and Critical Care* April 2009; 66:52-54.
10. Hart AKE, Greinwald JH, Shaffrey CI, et al. Thoracic duct injury during anterior cervical discectomy: a rare complication. *J Neurosurg* 1998; 88:151-154.
11. Barnes HA. Scalenus anticus syndrome. *US Naval Bull* 1945; 44:773-776.
12. Ninos A, Farazi-Chongouki C, Pougoras L, Lordanou C, Palivos L, Pierrakakis S. Thoracic duct injury due to left subclavicular vein catheterization: A new conservative approach to a chylofistula using biological glue. *International Journal of Surgery Case Reports*. Department of Surgery, Thriasso General Hospital, Athens, Greece 2012 April 11; 3(7):330-332.
13. Crumley RL, Smith JD. Postoperative chylous fistula prevention and management. *Laryngoscope* 1976; 86:804-813.
14. Kcali O, Kiray A, Ergur I, Tetik S, Alici E. Thoracic duct variations may complicate the anterior spine procedures. *Eur Spine J* 2006; 15:1347-1351.
15. Vishnumukkala T, Yalakurthi S. Course and Length of the Human Thoracic Duct. *International Research Journal of Medical Sciences* May 2013; 1(4):11-15.
16. Jiménez PP, Guirão MVC, Blanco RR, Marino RG, Velasco GR, Villanueva AG. Chyle fistula in right cervical area after thyroid surgery. *Case Reports. Clin Transl Oncol* 2008; 10:593-596.
17. Junior F, Aquino R, Otoch M, Farias JWM, Trindade JWM, Junior FACB, et al. Nova abordagem terapêutica da fístula quilosa cervical grave por meio da embolização do ducto torácico. *Rev. Bras. Cir. Cabeça Pescoço Outubro/Novembro/Dezembro* 2009; 38(4):264 – 267.
18. Rodgers GK, Johnson JT, Petruzzelli GJ, Warty VS, Wagner RL. Lipid and volume analysis of neck drainage in patients undergoing neck dissection. *Am J Otolaryngology* 1992; 13(5):306-309.
19. Vaz MAC, Fernandes PP. Quilotorax. *J Bras Pneumol*. 2006; 4(6):197-203.
20. Sachs PB, Zelch MG, Rice TW, Geisinger MA, Risius B, Lammert GK. Diagnosis and localization of laceration of the thoracic duct: usefulness of lymphangiography and CT. *AJR Am J Roentgenol* 1991; 157(4):703-705.
21. Cope C, Salem R, Kaiser LR. Management of chylothorax by percutaneous catheterization and embolization of the thoracic duct: prospective trial. *Jvasc Interv Radiol*. 1999; 10(9): 1248-1254.
22. Pui MH, Yueh TC. Lymphoscintigraphy in chylothorax, chyloperitoneum and chylothorax. *J Nucl Med*. 1998; 39(7):1292-1296.
23. Araujo LFP, Moreschi AH, Macedo GB, Moschetti L, Machado EL, Saueressing MG. Fístula linfática após tratamento cirúrgico de síndrome do desfiladeiro torácico à direita. *J Bras Pneumol*. 2009; 35(4):388-391.
24. Urschel HC, Kourlis H. Thoracic outlet syndrome: a 50-year experience at Baylor University Medical Center. *Proc (Bayl University Medical Cent)*. 2007; 20(2):125-135.
25. Nussenbaum B, MD, Liu JH, MD, Sinard RJ, MD: Systematic Management of Chyle Fistula: The Southwestern Experience and Review of the Literature. *Otolaryngology-Head and Neck Surgery* Jan 1 2000; 122(31):30-38.
26. Lee Ys, Nam KH, Chung WY, Chang HS, Park CS. Postoperative complications of thyroid cancer in a single center experience. *J Korean Med Sci*. 2010; 25:541-545.
27. Rodier J, Volkmar P, Bodin F, Frigo S, Ciftci S, Dahlet C. Thoracic duct fistula after thyroid cancer surgery: Towards a new treatment. *Case Reports in Oncology*. Department of Surgical Oncology and Anaesthesiology. Paul Strauss Cancer Center, Strasbourg, France May 24, 2011; 4:255-259.
28. Campisi CC, Boccardo F, Piazza C, Campisi C: Evolution of chylous fistula management after neck dissection. *Review. Lippincott Williams & Wilkins* April 2013; 21(2):150-156.
29. Otero MJL, López MTE, Blanco EO, Vázquez PA, Osorio IP, Diz DI. Fístula linfática cervical: manejo conservador 2010; 25(6):1041-1044.
30. Markham KM, MD, Glover JL, et al. Octreotide in the Treatment of Thoracic Duct Injuries. From the Department of Surgery, William Beaumont Hospital, Royal Oak, Michigan December 2000 66:1165-1167.
31. Valentine CN, BA, Barresi R, MD, Prinz RA, MD. Somatostatin analog Treatment of a Cervical Thoracic Duct Fistula. *Case Report*. Published online in Wiley InterScience Head & Neck 2002; 810-813.
32. Dhiwakar M, Nambi GI, Ramanikanth TV. Drain removal and aspiration to treat low output chylous fistula. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. March 2014; 271(3):561-565.
33. Kadota H, Kakiuchi Y, Yoshida T. Management of chylous fistula after neck dissection using negative-pressure wound therapy: A preliminary report. *The Laryngoscope*. Department of Otorhinolaryngology and Head and Neck Surgery, Sasebo Kyosai Hospital, Sasebo, Nagasaki, Japan May 2012; 122(5):997-999.
34. Orgill DP, Bayer LR. Update on negative-pressure wound therapy. *Plast Reconstr Surg* 2011; 127:105-115.
35. Gier HH, Balm AJ, Bruning PE, Gregor RT, Hilgers FJ. Systematic approach to the treatment of chylous leakage after neck dissection. *Head Neck* Jul-Aug 1996; 18(4):347-351.
36. Kassel RN, Havas TE, Gullane PJ. The use of topical tetracycline in the management of persistent chylous fistulae. *J Otolaryngol*. June 1987; 16(3):174-178.
37. Scott KJ, Simko E. Thoracoscopic Management of Cervical Thoracic Duct Injuries: An Alternative Approach. *Otolaryngology-Head and Neck Surgery* May 2003; 128(5):755-757.
38. Ikeda Y. Thoracoscopic management of cervical thoracic duct injuries after thyroidectomy with lymphadenectomy. *Case Report. Asian Journal of Endoscopic Surgery* 2014; 82-84.
39. Chen E, MD, Itkin M, MD. Thoracic Duct Embolization for Chylous Leaks. *Seminars in Interventional Radiology*. University of Pennsylvania, Philadelphia 2011; 28(1): 63-74.
40. Itkin M, Kucharczuk JC, Kwak A, et al. Nonoperative thoracic duct embolization for traumatic thoracic duct leak: experience in 109 patients. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2010; 139:584-589.
41. Crumley RL, Smith JD. Postoperative chylous fistula prevention and management. *Laryngoscope* 1976; 86:804-813.

CASO CLÍNICO

Alexia pura causada por lesão única cortical occipito-temporal esquerda *Alexia without agraphia caused by a single occipitotemporal cortical lesion*

Miguel Pereira¹, Joana Domingues², Catarina Cunha¹, Gil Cunha³, Isabel Santana⁴

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São Teotónio; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; Médica Neurologista, Coordenadora da Unidade de Neuropsicologia do CHUC.

Resumo

Introdução: A alexia pura é um defeito parcial ou completo da capacidade de ler, com preservação da capacidade de escrita e de outras funções primárias de linguagem. Classicamente o défice foi atribuído a lesões estratégicas e desconectivas do esplénio do corpo caloso e, mais recentemente, ao envolvimento da região intermédia do sulco occipito-temporal lateral esquerdo, associando-se tipicamente a defeitos do campo visual direito. Apresentamos um caso de alexia pura sem defeito de campo visual, associado a lesão única occipito-temporal esquerda.

Descrição do caso clínico: Homem de 68 anos apresenta-se com quadro de instalação aguda de alexia, sem agrafia. No exame neurológico não foram identificadas outras alterações relevantes. A avaliação neuropsicológica demonstrou alexia, com dificuldade em copiar palavras mas com escrita espontânea e por ditado mantidas. Os estudos por ressonância magnética (RM) revelaram lesão isquémica, com transformação hemorrágica, occipito-temporal esquerda, poupando o corpo caloso e os seus tratos de saída (demonstrado na RM com tractografia). O estudo de RM funcional utilizando um paradigma visual complexo, demonstrou ausência de ativação da região cortical de interesse (área da word form ou forma visual da palavra).

Discussão: Este é um caso pouco frequente de alexia pura como manifestação de uma lesão única, que envolve ou desafere as regiões do córtex visual especializadas na representação da *word form*, sem defeito de campo visual. Confirma-se assim que existem alternativas à proposta clássica de síndrome desconectivo proposto por Dejerine.

Abstract

Introduction: Pure alexia is a partial or complete impairment of the ability to read, with preservation of the ability to write and of other primary language functions. Classically, this impairment was associated with right visual field defects and was attributed to strategic disconnective lesions in the splenium of the corpus callosum and more recently to the medium region of the left lateral occipitotemporal sulcus. We report a case of pure alexia without visual field defect, related to a single left occipitotemporal lesion.

Case presentation: Male patient, 68 years old, presented with acute-onset alexia, without agraphia. Neurological examination did not reveal further significant impairments. Thorough neuropsychological evaluation demonstrated alexia, with severe difficulties in word copying tasks, but with preserved spontaneous and by dictation writing. MRI imaging revealed left occipitotemporal ischemic lesion, with hemorrhagic transformation, sparing the *corpus callosum* and its exit tracts (demonstrated by MRI-tractography). The functional-MRI study, using a complex visual paradigm, demonstrated absence of activation of the cortical region of interest (visual word form area).

Discussion: This is an infrequent case of pure alexia as a manifestation of a single lesion, which involves or deafferentates the cortical regions specialized in the representation of word form, without visual field defects. Hence, we illustrate that this does not always imply the classical Dejerine proposal of a disconnective syndrome.

Introdução

A alexia pura é um defeito parcial ou completo da capacidade de ler, com a aparentemente paradoxal manutenção da capacidade de produção de linguagem escrita (“o doente não consegue ler o que acabou de escrever”). Estão ainda preservadas a capacidade de soletrar palavras e outras funções de linguagem, nomeadamente a compreensão verbal noutras modalidades¹. A alteração peculiar desta síndrome é o efeito de comprimento da palavra (número de letras) relacionado com o aumento desproporcional do tempo de leitura da mesma^{2,3}.

Em 1892, Joseph Dejerine, na sua descrição seminal de *Monsieur C*⁴, propôs pela primeira vez este síndrome de desconexão, que relacionou com as duas lesões simultâneas reveladas na autópsia: uma no lobo occipital esquerdo (determinante de defeito de campo visual direito) e outra no esplénio do corpo caloso, a qual impediria a comunicação do lobo occipital direito com as áreas de linguagem no lobo temporal esquerdo. No entanto, Dejerine admitia que a lesão do corpo caloso não era necessária para explicar aquilo a que chamou *cecité verbale pure* (cegueira verbal pura)⁵. Estudos posteriores revelaram

Informações:

Caso Clínico, publicado em Sinapse, Volume 15, Número 2, Novembro de 2015.
Versão eletrónica em www.spneurologia.com
© 2015 Sociedade Portuguesa de Neurologia. Todos os direitos reservados.

Palavras-chave:

Alexia pura
Síndrome de desconexão
Forma visual da palavra

Key-words:

Pure alexia
Disconnective syndrome
Word form

Correspondência

com o autor:
Miguel Pereira
Serviço de Neurologia
Centro Hospitalar e
Universitário de Coimbra
Hospitais Universidade
Coimbra
Praceta Prof. Mota Pinto
3000-075 Coimbra, Portugal
miguelatcp@gmail.com

como área lesional mais frequente, a região intermédia do sulco occipito-temporal lateral esquerdo, também conhecida como área da "word form" (ou forma visual da palavra)⁶. Alternativamente, as lesões que envolvam a substância branca subjacente, poupando o córtex, poderão induzir um défice equivalente, por desaferentação cortical⁷. Descrevem-se ainda outras localizações, como sejam a nível da substância branca na área para-ventricular do lobo occipital esquerdo¹; na substância cinzenta e branca no lobo temporal ventral esquerdo, incluindo o *girus* fusiforme anterior e temporal inferior⁸ ou da parte posterior do *girus* fusiforme esquerdo e tecido adjacente⁹.

Pensa-se que a forma visual da palavra é o resultado final da análise de uma série de letras consecutivas pela ansa ventral (ansa *what*) do sistema visual¹⁰. Estudos por ressonância funcional indicam que o processamento da forma visual da palavra é realizado numa região do córtex occipito-temporal esquerdo, localizada na região intermédia do sulco occipito-temporal lateral esquerdo^{11,12}. Esses mesmos estudos funcionais sobre a área da forma visual da palavra demonstraram o seu envolvimento no processamento das representações ortográficas (letras e morfemas), sendo independente do tamanho ou formato¹³. Este procedimento é genericamente equivalente ao reconhecimento de faces, realizado em regiões simétricas do hemisfério direito¹⁴. O resultado deste processamento rápido serve depois de substrato a outros processos de linguagem mais complexos^{6,15}, incluindo a conversão grafema-fonema (via da "leitura superficial") ou envolvendo a informação lexical armazenada (via da "leitura profunda")¹⁶.

Caso clínico

Homem de 68 anos, dextro, com antecedentes de tabagismo (102 UMA) e diabetes *mellitus* 2, que recorre ao serviço de urgência por uma queixa, que o próprio considerava "intrigante", de incapacidade de ler. Dez dias antes teria apresentado um quadro súbito descrito pelos familiares como de "não responsividade", com duração de cerca de meia hora, com comportamento inadequado nas duas horas seguintes. Desde então, apresentava alexia profunda, mas conseguia escrever sem problemas. O restante exame neurológico revelou hiperreflexia direita, sem defeito de campo ou afasia. Numa avaliação cognitiva superficial doente era incapaz de ler palavras, apesar de identificar as letras; paradoxalmente, apresentava uma escrita espontânea fluente e graficamente correta, embora com dificuldade em copiar palavras e frases.

Na avaliação neuropsicológica formal, o doente obteve 23/30 no MMSE¹⁷ (pontuação considerada normal para os seus 11 anos de escolaridade) e 11 pontos na ADAS-COG¹⁸, por penalização nas provas de memória verbal (pontuação global normal, considerando os valores normativos portugueses para a idade/escolaridade). O discurso espontâneo era fluente e com sintaxe e conteúdo semântico normais, o mesmo acontecendo com a compreensão verbal complexa (Token test=22/22); no teste de nomeação por confrontação apresentava algum defeito em diversas categorias (objetos, animais e cores), apresentando

omissões, circunlóquios e parafasias semânticas. Confirmou-se alexia franca, com incapacidade de ler palavras, mas identificava letras isoladas e soletrava. A escrita espontânea (fig. 1) e por ditado (fig. 2) era normal. A escri-

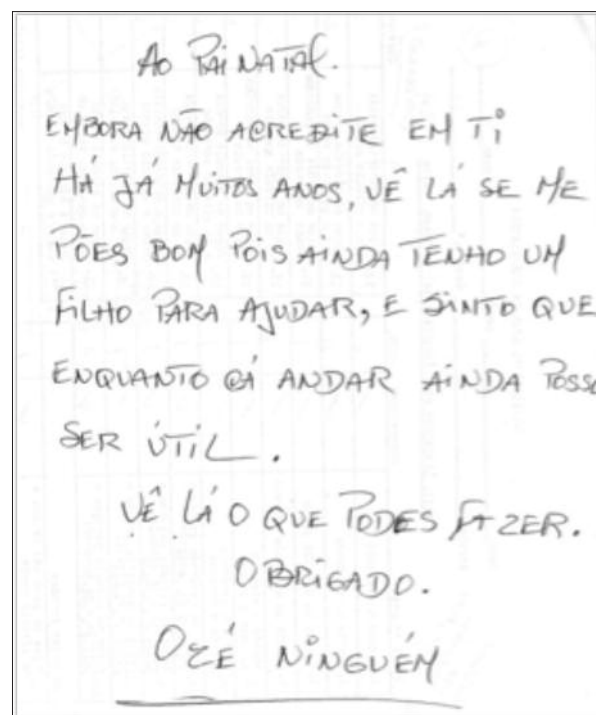


Figura 1. Escrita espontânea de uma carta (normal).

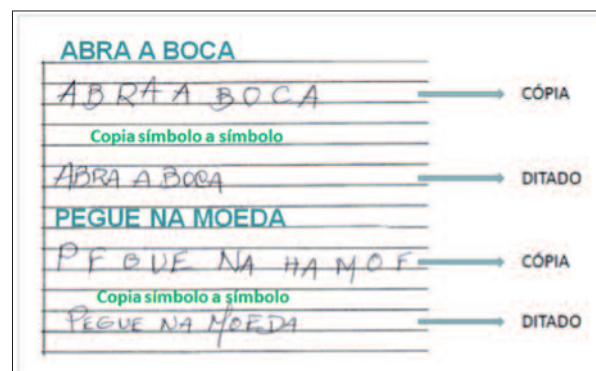


Figura 2. Escrita por cópia (alterada) e por ditado (normal).

ta por cópia estava severamente afetada (fig. 2). Não apresentava alterações noutras funções relacionadas com a prega curva (orientação direito-esquerdo, digitognosia ou cálculo) mas na leitura de números apresentava dificuldade em números com mais de um algarismo, sem dificuldade na leitura destes isoladamente. Não foi demonstrada acromatopsia na tarefa de emparelhamento de cores. Havia ainda compromisso da memória episódica verbal, com defeito de aprendizagem e de armazenamento e alteração mais discreta da memória episódica visual por defeito de armazenamento.

Realizou TC-CE que revelou lesão vascular posterior do hemisfério esquerdo. A RMN-ce (fig. 3) confirmou "lesão temporal medial e occipital à esquerda, heterogénea, que se caracterizava por hipossinal em T1 e hipersinal nas sequências de TR longo, associando-se no seu interior a

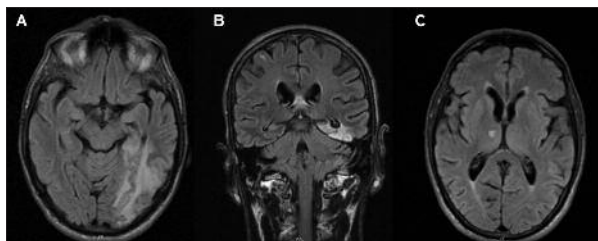


Figura 3. Imagens de RMN-ce, revelando lesão temporal medial e occipital à esquerda (A e B) e lesão talâmica direita (C).

áreas de morfologia giriforme, espontaneamente hiperintensas em T1, hipointensas em T2 e que se acentuavam na sequência T2*, em provável relação com áreas hemorrágicas. Identificou-se ainda uma outra lesão infracentimétrica talâmica direita, hiperintensa em T2, hipointensa em T1, com discreta restrição à difusão. Estas alterações eram compatíveis com lesões vasculares isquêmicas em fase subaguda, com transformação hemorrágica da lesão occipitotemporal esquerda."

Posteriormente realizou-se um estudo de ressonância por tractografia e funcionais. O primeiro, demonstrou que as fibras de conexão do corpo caloso estavam poupadas (fig. 4). Enquanto o estudo funcional utilizando um paradigma de cenas visuais complexas evidenciou a ausência de ativação da região intermédia do sulco occipito-temporal lateral esquerdo (fig. 5).

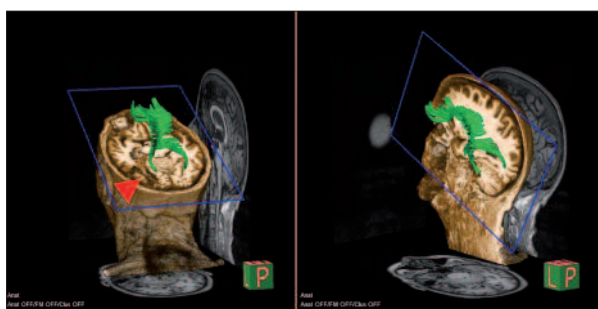


Figura 4. Estudo por tractografia que confirmam que as das fibras de saída do corpo caloso estão preservadas (a seta indica a lesão).

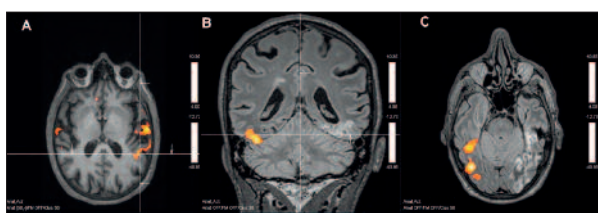


Figura 5. Ressonância Magnética funcional (RMf): O protocolo de decisão semântica com estimulação auditiva demonstrou dominância esquerda da linguagem (A). Em tarefas de estimulação visual com cenas visuais complexas demonstrou-se ativação temporal inferior direita (via ventral) e ausência de ativação no lado da lesão, que atinge a região da área visual da forma da palavra (B e C).

De referir que a causa do AVC permanece indeterminada: a localização das lesões e a transformação hemorrágica sugeriam uma etiologia embólica, no entanto o ecocardiograma e o Holter foram normais e eco-Doppler revelou apenas estenose de 50% da artéria carótida interna direita.

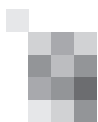
Discussão

Na descrição clássica de Dejerine, a alexia pura é apontada como uma síndrome desconectiva consequente a duas lesões simultâneas: uma no lobo occipital esquerdo e outra no esplénio do corpo caloso⁴. No entanto, têm sido descritos doentes, como o que apresentamos, com lesão única e que não envolve o esplénio¹⁹. Nestes casos, alguns autores explicam a alexia pura como uma manifestação da desconexão entre ambos os lobos occipitais e a área de linguagem, estando a lesão a nível da substância branca²⁰; outros autores propõem um envolvimento predominantemente cortical, nomeadamente em regiões do córtex visual especializadas na representação de letras⁸, sendo que na maioria destes casos as lesões situam-se na região occipito-temporal esquerda¹⁹. No nosso doente, a lesão abrange efetivamente a região cortico-subcortical apontada como responsável pelo processamento da forma visual da palavra, ao mesmo tempo que o estudo por ressonância funcional confirma a exclusão desta área no processamento de estímulos visuais complexos. Por outro lado, tanto o estudo morfológico, como a tractografia confirmam a integridade do esplénio do corpo caloso e dos tratos de conexão intra e inter-hemisféricos, afastando a hipótese desconectiva.

Outro aspeto peculiar do caso que apresentamos, é a ausência de defeito de campo visual, considerando que 92% dos doentes com alexia pura têm hemi ou quadrantanópsia direita²¹. A preservação da capacidade visual para estímulos não verbais no campo visual direito do nosso doente, confirma a seletividade do défice para o processo de leitura e o envolvimento específico de áreas especializadas nas representações ortográficas e na *Word Form*²¹.

Como referimos, observou-se ainda algum compromisso da memória episódica verbal, caracterizado como defeito de aprendizagem e de armazenamento, muito provavelmente pela inclusão do hipocampo esquerdo no enfarte hemorrágico occipito-temporal esquerdo e também defeito discreto de armazenamento de material visual, que relacionamos com a lesão aparentemente contemporânea a nível do tálamo direito.

Em conclusão, este caso de alexia pura, estudado com técnicas recentes de ressonância funcional e tractografia, reafirma evidências prévias de que uma lesão única, cortical e sem envolvimento do corpo caloso pode causar esta síndrome tão específico. Confirma também que o defeito de campo visual, presente em quase todos os doentes, não é necessário para o defeito de leitura, reforçando a importância do envolvimento de áreas especializadas nas representações ortográficas. ■



Bibliografia

1. Damasio, A.R. and H. Damasio, The anatomic basis of pure alexia. *Neurology*, 1983. 33(12): p. 1573-83.
2. Arguin, M. and D.N. Bub, Single-character processing in a case of pure alexia. *Neuropsychologia*, 1993. 31(5): p. 435-58.
3. Sakurai, Y., et al., Fusiform type alexia: pure alexia for words in contrast to posterior occipital type pure alexia for letters. *J Neurol Sci*, 2006. 247(1): p. 81-92.
4. Dejerine, J., Contribution à l'étude anatomo-pathologique et clinique des différentes variétés de cécité verbale. *Mém Soc Biol*, 1892(4): p. 61-90.
5. Code, C., Classic cases in neuropsychology. 2003. 2: p. 57 -70.
6. Cohen, L., et al., Visual word recognition in the left and right hemispheres: anatomical and functional correlates of peripheral alexias. *Cereb Cortex*, 2003. 13(12): p. 1313-33.
7. Cohen, L., et al., The pathophysiology of letter-by-letter reading. *Neuropsychologia*, 2004. 42(13): p. 1768-80.
8. Binder, J.R. and J.P. Mohr, The topography of callosal reading pathways. A case-control analysis. *Brain*, 1992. 115 (Pt 6): p. 1807-26.
9. Leff, A.P., et al., Structural anatomy of pure and hemianopic alexia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 2006. 77(9): p. 1004-7.
10. Dehaene, S., et al., Cerebral mechanisms of word masking and unconscious repetition priming. *Nat Neurosci*, 2001. 4(7): p. 752-8.
11. Cohen, L., et al., The visual word form area: spatial and temporal characterization of an initial stage of reading in normal subjects and posterior split-brain patients. *Brain*, 2000. 123 (Pt 2): p. 291-307.
12. Devlin, J.T., et al., Morphology and the internal structure of words. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 2004. 101(41): p. 14984-8.
13. Dehaene, S. and L. Cohen, The unique role of the visual word form area in reading. *Trends Cogn Sci*, 2011. 15(6): p. 254-62.
14. Weiner, K.S., et al., The mid-fusiform sulcus: a landmark identifying both cytoarchitectonic and functional divisions of human ventral temporal cortex. *Neuroimage*, 2014. 84: p. 453-65.
15. Dehaene, S., et al., The neural code for written words: a proposal. *Trends Cogn Sci*, 2005. 9(7): p. 335-41.
16. Price, C.J., A review and synthesis of the first 20 years of PET and fMRI studies of heard speech, spoken language and reading. *Neuroimage*, 2012. 62(2): p. 816-47.
17. Guerreiro, M.S., P; Botelho, M; Leitão, O, Adaptação à população portuguesa da tradução do "Mini Mental State Examination" (MMSE). *Rev Port Pneumol*, 1994. 1(9).
18. Guerreiro M, F.S., Barreto J, Garcia C, Escalas e Testes na Demência. Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência (eds), 2008: p. 41-68.
19. Behrmann, M., et al., The eye movements of pure alexic patients during reading and nonreading tasks. *Neuropsychologia*, 2001. 39(9): p. 983-1002.
20. Epelbaum, S., et al., Pure alexia as a disconnection syndrome: new diffusion imaging evidence for an old concept. *Cortex*, 2008. 44(8): p. 962-74.
21. Leff, A.P., et al., The functional anatomy of single-word reading in patients with hemianopic and pure alexia. *Brain*, 2001. 124(Pt 3): p. 510-21.



ARTIGO DE REVISÃO

Pós-Operatório da Ressecção de Neoplasias Cerebrais numa Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos***Pediatric Neurocritical Care After Brain Tumor Resection***

Bruno Lourenço Costa¹, Susana Nobre², Ana Costa³, Helder Ferreira⁴, Carla Pinto², Alexandra Dinis², Leonor Carvalho⁵, José Augusto Costa⁶, José Farela Neves⁷

1-Interno de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E.; 2-Assistente Hospitalar de Pediatria do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E.; 3-Assistente Hospitalar de Pediatria do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E.; 4-Assistente Hospitalar de Pediatria do Hospital Tondela-Viseu, E.P.E.; 5-Assistente Hospitalar Graduado de Pediatria do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E.; 6-Assistente Hospitalar Graduado de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E.; 7-Director da Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos do Departamento Pediátrico do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E. (1 e 2 contribuíram de igual modo para o trabalho)

Resumo

Introdução: O internamento em Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) está recomendado para prevenção, diagnóstico precoce e tratamento de complicações associadas à ressecção de neoplasias cerebrais em crianças.

Métodos: Caracterização da população internada numa UCIP, após a primeira cirurgia para exérese de tumor encefálico, entre Janeiro 2007 e Dezembro 2013 através da revisão dos processos clínicos, exames imagiológicos e laboratoriais. Avaliámos variáveis pré, intra e pós-operatórias. Comparámos estas variáveis entre dois grupos: grupo A (internamento na UCIP com duração inferior ou igual a 24 horas); grupo B (internamento na UCIP com duração superior a 24 horas).

Resultados: O estudo incluiu 54 doentes com idade média de 6,7 anos. A maioria dos doentes (70,4%) apresentava sinais de hipertensão intracraniana. Localização tumoral mais frequente: fossa posterior (59,3%). Tipos histológicos mais comuns: meduloblastoma (24,1%) e astrocitoma pilocítico (24,1%). Existia hidrocefalia em 61,1% e desvio da linha média/herniação encefálica em 25,9%. Registou-se um óbito. O internamento na UCIP durou, em média, 79 horas. A extubação foi realizada invariavelmente na UCIP, em média, 9,8 horas após a admissão. Registaram-se eventos adversos em 40,7%. Após a alta, três crianças foram re-internadas na UCIP. Os grupos A e B incluíram 27 crianças. Relacionou-se com internamento com duração superior a 24 horas: cirurgia prolongada ($p=0,006$), défice neurológico *de novo* ($p=0,018$), realização de TC/RMN-CE urgente ($p=0,002$), tempo até extubação superior ($p=0,000$).

Conclusões: Na ausência de intercorrências intra ou pós-operatórias, a transferência dos doentes da UCIP para a enfermaria é segura nas primeiras 24 horas após a ressecção de neoplasias cerebrais.

Abstract

Background: Admission at Pediatric Intensive Care Units (PICU) is recommended for prevention, early diagnosis and treatment of complications related to the resection of brain neoplasms in children.

Methods: Characterization of population admitted at a PICU, after the first surgery for resection of brain tumor, between January 2007 and December 2013. We reviewed clinical records as well as imaging and laboratory tests. We evaluated pre-operative, intra-operative and post-operative variables. We compared those variables between two groups: group A (less than or 24 hours at PICU); group B (more than 24 hours at PICU).

Results: The study included 54 patients. The median age was 6,7 years. The majority of patients (70,4%) presented intracranial hypertension. The most common tumor location was the posterior fossa (59,3%). The most common histological types were: medulloblastoma (24,1%) and pilocytic astrocytoma. Hydrocephalus (61,1%) and midline shift/brain herniation (25,9%) existed frequently. One patient died. Patients stayed at PICU, on average, 79 hours. They were extubated invariably, on average, 9,8 hours after admission. Postoperative adverse events occurred in 40.7% of patients. After discharge to the ward, 3 patients were re-admitted at PICU. Both groups A and B included 27 children. The following variables were associated with internment at PICU longer than 24 hours: prolonged surgery ($p=0.006$), *de novo* neurologic deficit ($p=0.018$), need to perform an urgent cranial CT/MRI ($p=0.002$), longer time until extubation ($p=0.000$).

Conclusions: In the absence of intra or post-operative adverse events, the transfer of patients from PICU to ward less than 24 hours after surgery for brain tumor resection is safe.

Informações:

Artigo de Revisão, publicado em Sinapse, Volume 15, Número 2, Novembro de 2015. Versão eletrónica em www.spneurologia.com © 2015 Sociedade Portuguesa de Neurologia. Todos os direitos reservados.

Palavras-chave:

Neoplasia do sistema nervoso central
Tumor cerebral
Tumor encefálico
Cuidados Intensivos Pediátricos
Pós-operatório
Doentes neurocríticos
Complicações pós-operatórias
Crianças
Pediatria

Key-words:

Central nervous system tumor
Brain tumor
Postoperative brain tumor surgery
Pediatric intensive care
PCIU
Neurocritical patients
Postoperative complications
Children
Pediatrics

Correspondência com o autor:

Susana Margarida Nabais Gomes Nobre
Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E.
Av. Afonso Romão Santo António dos Olivais, 3000-602 Coimbra, Portugal
susananobre14@gmail.com

Conflitos de Interesses:

Os autores não têm conflitos de interesses. Este estudo não recebeu financiamentos.

Introdução

As neoplasias primárias do sistema nervoso central (SNC) são as neoplasias sólidas mais comuns na população pediátrica (40-50%).^{1,2} O seu tratamento é, geralmente, multidisciplinar e multimodal. O papel da cirurgia no tratamento das neoplasias do SNC inclui: obtenção de material para diagnóstico histológico, exérese parcial ou total da lesão, tratamento de complicações como edema maligno, hemorragia e hidrocefalia, descompressão de estruturas eloquentes e controlo da hipertensão intracraniana.

Os internamentos após cirurgia para exérese de neoplasia cerebral correspondem a cerca de 20% das admissões por causa neurológica em Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP).³ A prevenção, diagnóstico precoce e tratamento eficaz das complicações sistémicas e neurológicas associadas ao tratamento cirúrgico das neoplasias cerebrais têm impacto positivo na redução da morbilidade e mortalidade destes doentes.

Apesar do interesse crescente na implementação e desenvolvimento de unidades de doentes neurocríticos pediátricos⁴, a caracterização dos doentes com neoplasias cerebrais tratados cirurgicamente e a sua evolução durante o período pós-operatório têm sido pouco estudadas.^{1,2,3} Neste contexto, o presente estudo tem dois objetivos: 1) caracterizar a população pediátrica submetida à primeira cirurgia para ressecção de neoplasia do SNC considerando aspetos pré-operatórios, intra-operatórios e pós-operatórios; 2) identificar fatores preditivos de um internamento prolongado (com duração superior a 24 horas) na UCIP.

Métodos

O Hospital Pediátrico de Coimbra – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra EPE é o único hospital pediátrico de nível III da Região Centro de Portugal. Até Janeiro de 2011, recebia crianças entre os 0 e 12 anos e, a partir dessa data, entre os 0 e 18 anos.

Procedeu-se à avaliação retrospectiva dos registos clínicos, exames imagiológicos e laboratoriais dos doentes internados na UCIP após a primeira cirurgia para exérese de neoplasia cerebral, entre Janeiro de 2007 e Dezembro de 2013. Foram excluídos os doentes submetidos a biópsia tumoral bem como aqueles com intervenção cirúrgica prévia para ressecção tumoral.

Nesta instituição, os doentes submetidos a exérese de neoplasia do SNC são internados na UCIP, sob ventilação mecânica. O momento da extubação é determinado pelo estado de consciência, eficácia dos mecanismos de permeabilização/protecção da via aérea e autonomia ventilatória. Na ausência de intercorrências, são realizados exames imagiológicos de controlo nos primeiros dias após a cirurgia.

As variáveis analisadas neste estudo foram divididas nas categorias enumeradas na Tabela 1.

Com base na duração do internamento na UCIP, foram definidos dois grupos de doentes: A) internados por um período inferior ou igual a 24 horas, B) internados por um período superior a 24 horas.

As variáveis anteriormente referidas foram comparadas nestes dois grupos. A análise estatística foi realizada com

Tabela 1. Variáveis estudadas

Variáveis pré-operatórias	Sexo
	Idade
	Co-morbilidades
	Clínica de apresentação
	Localização
	Histopatologia
	Desvio da linha média/herniação encefálica
Variáveis intra-operatórias	Hidrocefalia
	Duração da cirurgia
	Volume de sangue perdido
Variáveis pós-operatórias	Transfusão de GV
	Óbito no período pós-operatório
	Duração do internamento na UCIP
	Tempo entre admissão na UCIP e extubação
	Eventos adversos metabólicos na UCIP
	Eventos adversos neurológicos na UCIP
	TC/RMN não programada na UCIP
Cirurgia não programada durante internamento na UCIP	
Re-internamento na UCIP	

GV: glóbulos vermelhos.

recurso ao programa informático SPSS (versão 17.0) para Windows e foram utilizados os seguintes testes estatísticos: *Qui-quadrado*, *Independent t-test* e *Mann-Whitney*. Foi considerado um valor estatisticamente significativo se $p < 0,05$.

Resultados

Variáveis pré-operatórias

Durante os sete anos estudados, foram internadas na UCIP 2390 crianças das quais 427 eram doentes neurocríticos (17,9%). O grupo de estudo incluiu 54 destes 427 doentes (11,9%).

Verificou-se um predomínio de doentes o sexo masculino (57,4%).

A idade das crianças variou entre 7 meses e 17 anos (média 6,7 anos, mediana 7 anos). Catorze doentes (25,9%) tinham idade inferior ou igual a dois anos e quinze doentes (27,7%) idade superior ou igual a dez anos.

Três crianças tinham antecedentes conhecidos de neurofibromatose tipo 1. Uma criança tinha o diagnóstico de epilepsia desde os 8 meses sendo o diagnóstico da neoplasia encefálica efetuado aos 13 anos. Uma adolescente tinha antecedentes de depressão.

As manifestações clínicas dominantes no momento do diagnóstico encontram-se enumeradas na Tabela 2.

Em nenhum caso, a doença se manifestou por hipertensão intracraniana aguda grave associada a edema maciço, hemorragia ou hidrocefalia aguda.



Tabela 2. Manifestações clínicas dominantes no momento do diagnóstico (n=54)

Manifestação	Total	Porcentagem
Hipertensão intracraniana	38	70,4
Alterações oftalmológicas	16	29,6
Ataxia da marcha	16	29,6
Défice motor	15	27,8
Atraso ou regressão do DPM	9	16,7
Torcicolo/lateralização da cabeça	6	11,1
Convulsão	4	7,4
Anorexia, MPP ou perda ponderal	4	7,4
Macrocefalia	3	5,5
Hipotonia axial	3	5,5
Puberdade precoce	1	1,9

MPP: má progressão ponderal; DPM: desenvolvimento psicomotor.

Tabela 3. Localização das neoplasias encefálicas

Localização	Total	Porcentagem
Supratentorial	22	40,7
Selar/supraselar	7	12,9
Temporal	4	7,4
Intraventricular	3	5,5
Talâmico-nuclear	2	3,7
Frontal	2	3,7
Parietal	1	1,9
Hemisférico	1	1,9
Talâmico-nuclear e hemisférico	1	1,9
Região pineal	1	1,9
Infratentorial	32	59,3
Mediano	41	75,9
Lateral	13	24,1

Tabela 4. Histologia das neoplasias encefálicas

Histologia	Total	Porcentagem
Meduloblastoma	13	24,1
Astrocitoma pilocítico	13	24,1
Ependimoma anaplásico	6	11,1
Craniofaringioma	3	5,6
Astrocitoma de baixo grau	3	5,6
Ganglioneuroma	3	5,6
Glioblastoma	3	5,6
Ependimoma de baixo grau	3	5,6
Papiloma atípico	1	1,8
Neurocitoma	1	1,8
Oligodendroglioma anaplásico	1	1,8
Papiloma benigno	1	1,8
Histologia inconclusiva	3	5,6

Os quatro doentes com convulsões na apresentação da doença tinham tumores localizados no lobo temporal.

Cinco dos seis doentes com torcicolo na altura do diagnóstico tinham tumores da fossa posterior.

A localização tumoral mais frequente foi a fossa posterior (59,3%) (Tabela 3). Três quartos dos tumores (75,9%) apresentavam uma localização na linha média. O meduloblastoma (24,1%) e o astrocitoma pilocítico (24,1%) foram os tipos histológicos mais comuns (Tabela 4). No momento do diagnóstico, as lesões tumorais associavam-se, com frequência, a desvio da linha média/herniação encefálica (25,9%) e a hidrocefalia obstrutiva (61,1%).

Variáveis intra-operatórias

A duração da cirurgia para remoção da neoplasia cerebral variou entre 2 horas e meia e 15 horas (média 6,1 horas, mediana 6 horas).

Ocorreram perdas sanguíneas significativas em 27 de 47 crianças (57,4%). Neste grupo, a perda sanguínea estimada variou entre 1,5 ml/Kg e 27 ml/kg (média 7,4 ml/Kg, mediana 7,7 ml/kg). Quinze crianças (55,5%) necessitaram de transfusão intra-operatória de glóbulos vermelhos (TGV).

Variáveis pós-operatórias

Registou-se o óbito de um doente de nove anos operado a um meduloblastoma, 72 horas após admissão na UCIP por HIC grave refratária ao tratamento. Os restantes 53 doentes foram transferidos da UCIP para a enfermaria de Neurocirurgia. A duração do internamento na UCIP variou entre 11 horas e 27 dias (média 79 horas, mediana 30 horas). Metade das crianças (n=27) esteve internada na UCIP mais de 24 horas, a maioria das quais (n=20) permaneceu mais de 48 horas. O internamento mais prolongado correspondeu ao de uma adolescente intervencionada a um meduloblastoma que apresentou hemorragia intra-operatória grave e importantes sequelas pós-operatórias.

Nenhuma criança estava entubada ou ventilada pré-operatoriamente. Todos os doentes foram admitidos na UCIP entubados e ventilados. Entre os 53 doentes extubados, o intervalo temporal entre a admissão e a extubação variou entre 1 hora e 6 dias (média 9,8 horas, mediana 3 horas). Apenas três crianças foram extubadas após 48 horas da admissão, uma das quais foi re-entubada duas horas depois, no contexto de não recuperação/depressão do estado de consciência associada a complicações pós-cirúrgicas (hemorragia e edema da fossa posterior).

Vinte e dois doentes (40,7%) apresentaram eventos adversos durante o internamento na UCIP. Dezoito doentes (33,3%) apresentaram eventos adversos neurológicos e 11 doentes (20,4%) apresentaram eventos adversos metabólicos (Tabela 5). A complicação neurológica mais frequente foi o aparecimento de défices neurológicos focais *de novo* (n=11), que ocorreu nos seguintes casos: astrocitoma pilocítico da fossa posterior (n=3), meduloblastoma (n=2), ependimoma anaplásico da fossa posterior (n=1), ganglioneuroma temporal esquerdo (n=1), oligodendroglioma anaplásico frontal bilateral (n=1), neurocitoma do ventrículo lateral esquerdo (n=1), astrocitoma pilocítico do quiasma óptico

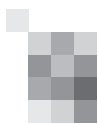


Tabela 5. Comparação de variáveis entre os grupos A e B

	Total (n=54)	Grupo A (n=27)	Grupo B (n=27)	p
Idade (anos)	6,67	6,88	6,46	0,876
Duração da cirurgia (horas)	6,12	5,79	7,06	0,006
Perda de sangue (ml/Kg)*	7,43	6,05	8,92	0,099
Tempo até extubação (horas)	9,90	2,28	17,81	0,000

Grupo A: doentes internados ≤ 24 horas; **Grupo B:** doentes internados > 24 horas. Foi utilizado o *Teste de Mann-Whitney* (teste de comparação de médias) para calcular o *p-value*, para variáveis independentes quando não seguem a normalidade. A normalidade das variáveis foi testada com o teste *Kolmogorov-Smirnov* e teste de *Shapiro-Wilk*. *n=27.

(n=1) eependimoma anaplásico talâmico-nuclear direito (n=1). As convulsões pós-cirúrgicas (n=5) ocorreram exclusivamente nos doentes intervencionados a tumores selares e supra-selares. Nenhum destes doentes apresentou convulsões como manifestação inicial da doença.

A complicação metabólica mais frequente foi a hiponatremia (n=8), que ocorreu nos seguintes casos: meduloblastoma (n=2), ependimoma anaplásico da fossa posterior (n=2), craniofaringioma (n=2), astrocitoma pilocítico do quiasma óptico (n=1) e oligodendroglioma anaplásico frontal direito (n=1). Registou-se um caso de pan-hipopituitarismo (astrocitoma pilocítico do quiasma óptico).

Catorze doentes (25,9%) realizaram TC/RMN crânio-encefálica urgente/não programada durante o internamento na UCIP: 5 doentes por HIC, 5 doentes por défice neurológico focal *de novo*, 3 doentes por convulsões e 1 doente para controlo após hemorragia intra-operatória grave. Dos

exames efetuados, cinco evidenciaram complicações que motivaram cirurgias urgentes/não programadas: 3 doentes com hidrocefalia, 1 doente com hemorragia intraventricular e hidrocefalia, 1 doente com edema cerebral e hidrocefalia.

Até à alta hospitalar, três crianças (5,5%) foram re-internadas na UCIP. Os motivos de re-internamento foram: 1) coma associado a lesão isquémica talamo-nuclear direita numa criança de quatro anos, operada a um craniofaringioma (reinternada menos de 24 horas após transferência para a enfermaria); 2) depressão do estado de consciência associado a hiponatremia e desidratação, numa criança de sete anos, operada a um astrocitoma pilocítico do quiasma óptico (reinternada oito dias após transferência); 3) HIC e convulsão numa criança de nove anos, operada a um ependimoma anaplásico talamo-nuclear (reinternada nove dias após transferência).

Tabela 6. Comparação de variáveis entre os grupos A e B

	Total (n=54)	Grupo A (n=27)	Grupo B (n=27)	p
Clínica de apresentação				
Hipertensão intracraniana	38 (70,4)	17	21	0,233
Localização da neoplasia				
Supratentorial	22 (40,7)	11	11	0,903
Infratentorial	32 (59,3)	16	16	0,903
Mediano	41 (75,9)	20	21	0,750
Lateral	13 (24,1)	6	7	0,588
Desvio da linha média/herniação encefálica	14 (25,9)	7	7	1
Hidrocefalia	33 (61,1)	14	19	0,163
Perda de sangue significativa*	27 (50)	11	16	0,174
Transfusão de GV	15 (27,8)	6	9	0,651
Eventos adversos	22 (40,7)	7	15	0,027
Eventos adversos metabólicos (n=11)				
Hiponatremia	8 (14,8)	2	6	0,125
Diabetes insípida	4 (7,4)	1	3	0,299
Pan-hipopituitarismo	1 (1,9)	0	1	0,313
Eventos adversos neurológicos (n=18)				
Défice neurológico de novo	11 (24)	2	9	0,018
Convulsão	5 (9,3)	2	3	0,639
Hipertensão intracraniana	5 (9,3)	2	3	0,639
TC/RMN urgente/não programada	14 (25,9)	2	12	0,002

Grupo A: doentes internados ≤ 24 horas; **Grupo B:** doentes internados > 24 horas. **GV:** glóbulos vermelhos; **TC:** tomografia computadorizada; **RMN:** ressonância magnética.*n=27.



Fatores preditivos de internamento prolongado na UCIP

Nas tabelas 5 e 6 apresenta-se a comparação das variáveis pré, intra e pós-operatórias entre os doentes com internamento na UCIP com duração inferior ou igual a 24 horas (grupo A) e os doentes com internamento na UCIP com duração superior a 24 horas (grupo B).

Nenhuma variável pré-operatória apresentou relação estatística com um internamento na UCIP com duração superior a 24 horas.

Entre as variáveis intra-operatórias analisadas, a duração da cirurgia foi significativamente superior no grupo B. Embora sem significado estatístico, no grupo B, foi registado um maior volume médio de perdas sanguíneas (8,9 *vs* 6,0 ml/Kg) e maior número de doentes recebeu TGV intraoperatória (n=9 *vs* n=6).

No período pós-operatório imediato, a realização de exames imagiológicos urgentes/não programados, o aparecimento de défices neurológicos focais *de novo* e um intervalo temporal entre a admissão e a extubação mais prolongado associaram-se, de forma estatisticamente significativa, a internamentos na UCIP com duração superior a 24 horas.

Discussão

Poucas publicações caracterizaram a população de crianças com neoplasias encefálicas submetidas a cirurgia e a sua evolução no período pós-operatório imediato.^{1,2,3} Neste contexto particular da Medicina Neuro-Intensiva, a revisão da literatura torna evidente a escassez de linhas orientadoras, dificultando a otimização da relação entre a qualidade dos cuidados prestados e o consumo de recursos associado.

O estudo descreve a realidade do único hospital pediátrico de nível III da Região Centro de Portugal. Os cuidados após excisão de neoplasia do SNC motivaram cerca de 12% dos internamentos na UCIP, uma percentagem inferior à apontada por Thomas et al.³ Importa salientar que, nesta série, foram incluídos, apenas, os doentes submetidos à primeira cirurgia para remoção tumoral. As características demográficas da população estudada, as características clínicas e imagiológicas das neoplasias cerebrais e os resultados terapêuticos são consistentes com outras séries cirúrgicas de maior dimensão.^{1,6}

Em metade dos doentes estudados, o internamento na UCIP teve duração inferior ou igual a 24 horas. Thomas et al apresentaram uma duração mediana do internamento na UCIP superior (30 horas *vs* 48 horas).³ Por outro lado, noutros centros, os doentes são extubados ainda no bloco operatório⁷ ou permanecem entubados na UCIP durante um intervalo temporal maior.⁶

Os eventos adversos pós-operatórios dependem do estado clínico prévio do doente, da localização e dimensões da lesão tumoral e do tipo de cirurgia realizada. Registaram-se eventos adversos em 40,7% dos doentes. Os eventos adversos mais frequentes foram o aparecimento de défices neurológicos focais *de novo* (20,4%) e a hiponatremia (14,8%). Ocorreram convulsões pós-operatórias em 9,2% dos doentes, incidência superior à descrita noutros estudos.^{3,6} Cinco dos sete doentes com tumores selares/supra-selares apresentaram convulsões no período

pós-operatório. Por outro lado, não ocorreu nenhuma convulsão após a exérese de tumores hemisféricos. Dos 18 doentes com evolução desfavorável durante o internamento na UCIP, 14 realizaram exames imagiológicos urgentes/não programados e 5 foram submetidos a cirurgia urgente/não programada.

Apenas três crianças foram re-internadas na UCIP, duas das quais oito/nove dias após a transferência para a enfermaria de Neurocirurgia. Das 27 crianças com internamento na UCIP com duração inferior ou igual a 24 horas, apenas uma foi re-internada.

Para o otimização da qualidade dos cuidados e do consumo de recursos, é importante o reconhecimento de indicadores de gravidade que justifiquem um internamento mais prolongado e, eventualmente, um plano de monitorização, prevenção e intervenção diferenciado. Importa salientar que as variáveis pré-operatórias e, em particular, a idade do doente, não se relacionaram de forma significativa com um internamento prolongado. Contudo, uma cirurgia mais prolongada ($p=0,006$), maior perda sanguínea e necessidade de TGV intraoperatória indiciam maior complexidade técnica da cirurgia e, eventualmente, maior probabilidade de eventos adversos. A evolução clínica nas primeiras horas após a cirurgia fornece, igualmente, indícios da necessidade de um internamento prolongado. O aparecimento de défices neurológicos focais de novo ($p=0,018$), a realização de exames de imagem motivada por complicações ($p=0,002$), e a necessidade de manter o doente entubado mais tempo ($p=0,000$) relacionaram-se significativamente com um internamento mais prolongado.

Este estudo padece de várias limitações das quais se destacam: a natureza retrospectiva; o reduzido número de doentes; a não inclusão de crianças com mau estado sistémico ou neurológico à apresentação e/ou crianças operadas em contexto de emergência; a exclusão de variáveis relacionadas com a conduta individual dos neurocirurgiões e anestesistas.

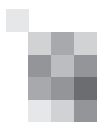
Conclusões

Nenhuma variável pré-operatória incluindo a idade do doente, modo de apresentação da doença ou características da lesão tumoral foi associada a um internamento na UCIP prolongado.

Na ausência de intercorrências intra ou pós-operatórias, a transferência dos doentes da UCIP para a enfermaria é segura nas primeiras 24 horas após a ressecção de neoplasias cerebrais.

Considerando as variáveis intraoperatórias, é de esperar que cirurgias mais demoradas se associem a internamentos mais prolongados. Uma perda de maior volume de sangue durante a cirurgia e a necessidade de TGV poderão, também, ser indicadores de maior tempo de internamento, apesar da ausência de significado estatístico neste estudo.

A ocorrência de complicações no período pós-operatório imediato, nomeadamente, défice neurológico *de novo*, a necessidade de realização urgente de exames imagiológicos e a impossibilidade extubação a curto-prazo, poderão condicionar internamentos mais prolongados. ■



Referências

1. Houdemont SP, De Carli E, Delion M, Ringuier B, Chapotte C, Jeudy C, Mercier P, Granry JC, Rialland X. Short-term neurological outcome of children after surgery for brain tumors: incidence and characteristics in a pediatric intensive care unit. *Childs Nerv Syst* 2011;27(6):933-941
2. Pollack IF. Pediatric Brain Tumors. *Semin Surg Oncol* 1999; 16(2):73-90
3. Thomas S, J. Eric E, Andrea BP, Panayiotis NV. Brain tumor resection in children: Neurointensive care unit course and resource utilization. *Pediatr Crit Care Med* 2010;11(6):718-722
4. Sarah Murphy. Pediatric Neurocritical Care. *Neurotherapeutics* 2012;9(1):3-16
5. David N. Louis, Hiroko Ohgaki, Otmar D. Wiestler, Webster K. Cavenee, Peter C. Burger, Anne Jouvett, Bernd W. Scheithauer, Paul Kleihues. The 2007 WHO Classification of Tumours of the Central Nervous System. *Acta Neuropathol* 2007;114(2):97-109
6. Estrach MFS, Lasaosa FJ, Matute SS, Quesada AG, Rico AP. Postoperatorio de tumores cerebrales en la unidad de cuidados intensivos pediátricos. *Ann Pediatr (Barc)* 2009;70(3):282-286
7. Ossam R, Céline G, Caroline H, Marianne G; Céline O, Manuela O, Joëlle C, Gilles F, Bertrand F, Emmanuel G, Jean-Luc B, Jean-François P. Do Patients Still Require Admission to an Intensive Care Unit After Elective Craniotomy for Brain Surgery? *J Neurosurg Anest* 2011;23(2):118-123



HISTÓRIA

The musician entrapped in the aphasic mind: The tragic story of Maurice Ravel

O músico aprisionado na mente afásica: A história trágica de Maurice Ravel

Carolina Maruta

Psicóloga Clínica, MPsychol, PhD. Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

Abstract

Primary Progressive Aphasia (PPA) is defined as the insidious onset and progressive loss of linguistic abilities in the absence of major deficits in other areas of cognition or in activities of daily living, not explained by a focal brain lesion but rather a selective degeneration of the language-dominant hemisphere. Here we report the interesting story of the most famous patient presenting with PPA, the French composer Maurice Ravel. In the last years of his life, the composer developed a progressive aphasia and apraxia (presumably in the context of a general Frontotemporal Lobar Degeneration spectrum disorder) that culminated in a total inability to communicate both in verbal and musical terms. The implications of this condition in his last creative works are also addressed.

Resumo

A Afasia Progressiva Primária (APP) é uma entidade clínica que se define pela perda progressiva de diferentes domínios da linguagem, na ausência de quaisquer outros défices cognitivos ou funcionais, não explicada por uma lesão focal mas devida a degenerescência seletiva do hemisfério dominante para a linguagem. Apresentamos a interessante história do doente mais conhecido com uma APP, o compositor francês Maurice Ravel. Nos últimos anos de vida, o compositor desenvolveu afasia e apraxia progressivas (provavelmente no contexto de uma Degenerescência Lobar Fronto-Temporal) as quais culminaram numa perda total da capacidade para comunicar em termos verbais e musicais. As implicações desta doença nos seus últimos trabalhos artísticos são, igualmente, apresentadas no presente artigo.

Informações:

Artigo de História, publicado em Sinapse, Volume 15, Número 2, Novembro de 2015. Versão eletrónica em www.spneurologia.com © 2015 Sociedade Portuguesa de Neurologia. Todos os direitos reservados.

Key-words:

Primary Progressive Aphasia
Maurice Ravel
Frontotemporal Lobar Degeneration
Aphasia
Apraxia

Palavras-chave:

Afasia Progressiva Primária
Maurice Ravel
Degenerescência Lobar Fronto-Temporal
Afasia
Apraxia

Correspondência com o autor:

C. Maruta, MPsychol, PhD
Laboratório de Estudos de Linguagem
Departamento de Neurociências e Saúde Mental
Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa e Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria
Avenida Professor Egas Moniz, 1649-028 Lisboa, Portugal
carolmaruta@gmail.com;
labling@medicina.ulisboa.pt

Introduction

Primary Progressive Aphasia (PPA)^{1,2} is a clinical syndrome led by a progressive, relatively selected language impairment, variably affecting word-finding, object naming, syntax, phonology, morphology, spelling or word comprehension, without an identifiable cause other neurodegeneration (ruling out other possible causes for the language deficit, such as stroke or brain tumours)^{3,4}.

This aphasic disorder should be the most prominent deficit (i.e. *primary*) at symptom onset and in the initial phases of the disease, and should be solely responsible for impaired activities of daily living for, at least, one to two years. In fact, memory for recent events, reasoning, visuospatial and social skills are relatively well preserved in PPA, at least, during the initial stages⁵. Prominent behavioural disturbances should also be absent in order to make a root diagnosis of PPA³. PPA is the result of a selective/focal degeneration of the left language-dominant cerebral hemisphere.

In the majority of cases, such mechanism can be attributable to a spectrum of disease processes grouped under the umbrella term of Frontotemporal Lobar Degeneration (FTLD)^{6,7,8,9,10}, which encompasses a group of clinical, pathological and genetically heterogeneous disorders. Some cases have also been associated with Alzheimer's disease pathology^{10,11,12}.

Here we present the case of a well-known musical composer and how this clinical condition affected his ability to produce music.

Development

Joseph-Maurice Ravel (1875 – 1937) was a French composer (of paternal Swiss and maternal Basque descent), known especially for his melodies, masterful orchestration, richly evocative harmonies and inventive instrumental textures and effects¹³. Along with Claude Debussy, he became one of the most prominent figures associated with

the Impressionist movement in music. While celebrated for his musical legacy, he also represents a fascinating neurological case-study.

His condition is stated to have begun in 1927, when he was 52 years old, by a progressive deterioration of writing and subsequent word-finding problems. Interestingly, these symptoms emerged one year before the completion of his masterpiece *Boléro and the Piano Concerto for the Left Hand* (the latter being commissioned by the Austrian pianist Paul Wittgenstein, who had lost his right hand during the World War I).

Boléro is one of those compositions that is hardly forgotten once heard (Figure). Much of its impressiveness is certainly the result of how it was written: by alternating between two main melodic themes, repeating the pair eight times with increasing volume and layers of instrumentation. On explaining the idea for the piece, Ravel stated that his intention was “(...) to repeat it a number of times on different orchestral levels but without any development (...)” thus having “(...) no music in it (...)” (Ravel, 1927; sic. 14). In the last decade, some authors have argued that this musical technique was already revealing signs of his disease because it appeared to present a compulsive, structured, even perseverative nature¹⁵. In fact, despite the extraordinary complexity of this piece, it is sufficiently different from other earlier compositions to raise the question whether something was already going wrong with Ravel’s brain. Yet, this is a matter still in debate, especially because other pieces that followed the creation of *Boléro* do not seem to show such a pattern¹⁶.

Ravel became aware of his inability to make familiar gestures during the summer of 1933. However, the signs of this ideomotor apraxia were, in fact, present earlier in the course of the disease as they were accompanied initially by tremor of hand, and manifested by blunders in writing, erasures and slowing of gestures. To his horror, the ability to write both in verbal and musical terms became largely compromised: he found increasing difficulty in putting his

musical thoughts on paper, coping became impossible and he could no longer play the piano.

His last creative work, *Ronsard à son Âme*, is known to have been written down to Ravel’s “(...) laborious dictation (...)” (sic. 17) in 1933. The following year he wrote, with major difficulties, his last letter and signed for the last time his own name. By that time, he also “(...) scarcely attempted to speak (...)” (sic. 17), which suggests that his speech production was already very disturbed at this stage, almost near mutism. Despite the growing spoken and written language impairments, Ravel was able to recognize through audition his productions and whether musical instruments were out of tune, indicating that at least auditory perception was preserved¹⁶. In short, Ravel’s intact affectivity, aesthetic sensitivity and musical thinking contrasted with his extreme difficulty in expressing such dimensions, which made it impossible for him to produce music. Like a writer who no longer can translate his ideas and images into words, Ravel could no longer translate the patterns which were his music into symbols: he was agraphic for music. In his presumably words “(...) this opera is here, in my head, I hear it, but I will never write it (...) I can no longer write my music. (...)” (sic. 15).

In his clinical notes, Théophile Alajouanine, his neurologist between 1933 and 1936, concluded that Ravel’s slowly progressive apraxia and aphasia pointed towards a cerebral atrophy with prominent involvement of the left hemisphere. Since an autopsy was never performed, one can only speculate that Ravel’s disease was compatible with FTLT, probably overlapping, from a clinical standpoint, Pick’s disease (PiD) or a Corticobasal Degeneration (CBD) (15,18). Until his death in 1937, at the age of 62, due to complications resulting from an attempt to neurosurgical treatment (a right side exploratory craniotomy performed by Clovis Vincent), he remained socially active, making us think that he never actually reached a dementia stage.



Figure. Maurice Ravel in 1925 and *Boléro* music sheet. Sources: Bibliothèque nationale de France; <http://www.diarezzo.de>

Discussion

Communication can be defined as the sharing of information by means of a symbol system in order to express a particular idea. It is present in many animal species and facilitates complex social relationships and interactions. Human language is a unique system of communication. It involves the use of arbitrary signs and symbols, reliant on phonology and rules of syntax to express lexical or semantic meaning (i.e. using words)^{19,20}.

Music itself represents a form of communication as it is the art of thinking in sounds, conveying emotions by means of its own universal language, a product of the human mind and creativity²¹. While much has been written about creativity in music, an important element seems to be ever-present, which is the fact that creativity and “geniousness” have been many times associated with some sort of mental illness. The present paper focused on one specific composer and how a progressive neurological disorder affecting communication influenced his artistic production.

In 1892, Arnold Pick first described a patient with a history of gradually progressive speech disturbance associated with atrophy of the left temporo-polar region and posterior two thirds of the frontal lobe, in the context of a progressive social disorder characterized by disinhibited, socially inappropriate behaviour²². However, it was only a century later, in the early eighties of the 20th century, that a syndrome of progressive aphasia in the absence of dementia was brought to clinical attention, by the hand of the American neurologist Marsel Mesulam. In a case-series published in 1982, he described six right-handed patients, who in the presenium experienced the insidious onset and gradual progression of an aphasic disorder. Activities of daily living were essentially well preserved and patients showed a good judgment and insight into their difficulties. This condition became known as Primary

Progressive Aphasia (PPA)^{2,3}. Since Mesulam's seminal paper, PPA has undergone an intensive clinical, neuropsychological, imaging and genetic study and became a major research field. The advances in structural, functional and molecular imaging have been essential for the definition of the biological neural mechanisms underlying PPA in particular, and FTLN in general. In a time where neurological conditions were largely defined by their presenting symptoms, with a direct brain-behaviour relationship, in the absence of imaging methods (for instance, CT-scan), Alajouanine was able to suggest a probable etiology for Ravel's apraxia and aphasia. Interestingly, his and other authors' descriptions of Ravel's last years were detailed enough to hypothesize a probable clinical (and also pathological) diagnosis aligning with the current diagnostic criteria for specific FTLN spectrum disorders.

We have come a long way since the description of the first signs of Ravel's condition, as we now hold knowledge of the neural basis of language and progressive aphasias. Science, in its own thorough, systematic manner (akin to Ravel's own style) was able to decipher his affliction. That is to say, it translated into words what this condition represented, giving us a glimpse of the musician's aphasic mind, and ultimately speaking for him. However, while listening to his remarkable masterpieces, one can only believe that his tremendous geniality could have never truly been lost or “entrapped” by his aphasic mind, as it lingers in the memory of those who keep experiencing his creations. ■

Acknowledgements: The author thanks speech therapist Luísa Farrajota for having brought to attention Ravel's progressive aphasia. The author also thanks Professors Alexandre de Mendonça, Manuela Guerreiro and Isabel Pavão Martins for the critical revision of the content of the present manuscript. The author is supported by a Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT) PhD Fellowship (SFRH/BD/75710/2011).

Disclosure of interests: None to declare.

References

- Mesulam, M. (1982). Slowly progressive aphasia without generalized dementia. *Annals of Neurology*, 11, 592–598.
- Mesulam, M. (1987). Primary progressive aphasia - differentiation from Alzheimer's disease. *Annals of Neurology*, 22(4), 533–534.
- Mesulam, M. (2001). Primary progressive aphasia. *Annals of Neurology*, 49, 425–432.
- Mesulam, M. (2003). Primary progressive aphasia: a language-based dementia. *N Engl J Med*, 348, 1535–1542.
- Wicklund, A. H., Johnson, N., & Weintraub, S. (2004). Preservation of reasoning in primary progressive aphasia: further differentiation from Alzheimer's disease and the behavioral presentation of frontotemporal dementia. *J Clin Exp Neuropsychol*, 26, 347–355.
- Hodges, J. R., Davies, R. R., Xuereb, J. H., et al. (2004). Clinicopathological correlates in frontotemporal dementia. *Annals of Neurology*, 56(3), 399–406.
- Kertesz, A., McMonagle, P., Blair, M., Davidson, W., & Munoz, D. G. (2005). The evolution and pathology of frontotemporal dementia. *Brain: A Journal of Neurology*, 128(Pt 9), 1996–2005.
- Grossman, M., Libon, D. J., Forman, M. S., et al. (2007). Distinct antemortem profiles in patients with pathologically defined frontotemporal dementia. *Archives of Neurology*, 64(11), 1601–9.
- Grossman, M., Xie, S. X., Libon, D. J., et al. (2008). Longitudinal decline in autopsy-defined frontotemporal lobar degeneration. *Neurology*, 70(22), 2036–45.
- Grossman, M. (2010). Primary Progressive Aphasia: Clinicopathological correlations. *Neurology*, 6, 88–97.
- Gorno-Tempini, M. L., Hillis, A. E., Weintraub, S., et al. (2011). Classification of primary progressive aphasia and its variants. *Neurology*, 76(11), 1006–14.
- Rabinovici, G. D., Jagust, W. J., Furst, A. J., et al. (2008). Abeta amyloid and glucose metabolism in three variants of primary progressive aphasia. *Annals of Neurology*, 64(4), 388–401.
- Cytowic, R. E. (1976). Aphasia in Maurice Ravel. *Bull Los Angeles Neurol Soc.*, 41(3), 109–14.
- Burnett, J. (1987). Ravel. Omnibus Press.
- Amaducci, L., Grassi, E., & Boller, F. (2002). Maurice Ravel and right-hemisphere musical creativity: Influence of disease on his last musical works? *European Journal of Neurology*, 9(1), 75–82.
- Warren, J. D. (2003). Maurice Ravel's amusia. *J R Soc Med*, 96(8), 424.
- Henson, R. A. (1988). Maurice Ravel's illness: A tragedy of lost creativity. *British Medical Journal*, 296(6636), 1585–8.
- Baeck, E. (1996). Was Maurice Ravel's illness a corticobasal degeneration? *Clin Neurol Neurosurg*, 98(1), 57–61.
- Mesulam, M.-M., Rogalski, E. J., Wieneke, C., et al. (2014). Primary progressive aphasia and the evolving neurology of the language network. *Nature Reviews. Neurology*, 10(10), 554–69.
- Schaefer, L. A., & Hebben, N. (2014). Domains of neuropsychological function and related neurobehavioral disorders. In K. J. Stucky, M. W. Kirkwood, & J. Donders (Eds.), *Neuropsychology study guide & board review* (pp. 50–75). Oxford: University Press.
- Pick, A. (1892). Über die Beziehungen der senilen Hirnatrophie zur Aphasie. *Prager Med Wochenschr*, 17, 165–167.
- Andrade, P. E., & Bhattacharya, J. (2003). Brain tuned to music. *J R Soc Med.*, 96(6), 284–287.

**Ordem dos Médicos
Colégio da Especialidade de Neurologia**



**Balanço do mandato do Conselho Diretivo do
Colégio da Especialidade de Neurologia da Ordem dos Médicos (2012-2105)**

Composição do Conselho Diretivo no triénio 2012-2015

José Barros (*presidente*), Ana Paula Breia, Carla Ferreira, José Rente, José Vale, Lúcia Diogo Sousa, Maria José Rosas, Miguel Rodrigues, Teresa Pinho e Melo, Vítor Tedim Cruz.

Balanço do Mandato

Enquadramento institucional

No balanço do mandato do triénio 2012-2015 do Conselho Diretivo do Colégio da Especialidade de Neurologia (CDdCN) da Ordem dos Médicos (OM), destacamos três domínios satisfatórios.

Aa análises de queixas e exposições de doentes, médicos e associações, além da preparação de respostas aos *media* e da emissão de pareceres, são matérias de grande importância social, que tratamos de forma rápida e rigorosa. Alguns casos resolveram-se ao telefone; outros envolveram tribunais ou comissões parlamentares.

Outra vertente importante da nossa atividade foi a publicação de documentos (programa do internato de Neurologia, recomendações aos júris e caracterização demográfica da Neurologia portuguesa, entre outros), incorporando as sugestões de outros neurologistas.

Por fim, temos a verificação da formação, incluindo treze visitas a hospitais, resultando em atribuição, confirmação, condicionamento ou suspensão da idoneidade e capacidade formativas.

O ponto fraco do mandato foi a nossa incompetência na mobilização dos neurologistas para os temas ligados à vida coletiva da especialidade. Continuam a ser raros os colegas que fazem críticas ou que dão sugestões.

Apresentamos versões resumidas de textos incorporados em atas ou anexos, designadamente sobre:

01. Organização interna
02. Inquéritos, averiguações, processos disciplinares e peritagens clínicas
03. Idoneidade e capacidade formativa
 - 03.1 *Definição prévia*
 - 03.2 *Questionário*
 - 03.3 *Visitas*
 - 03.4 *Avaliações e decisões*
 - 03.5 *Número de capacidades reconhecidas e número de vagas recomendadas*
 - 03.6 *Regulamento do CNE sobre idoneidades e capacidade formativas*
04. Programa do Internato de Neurologia
05. Caracterização da demográfica da Neurologia portuguesa
06. Rede neurológica nacional
07. Limiar mínimo de médicos por serviço
08. Concentração de Serviço de Urgência (SU) de Neurologia
09. Internos no Serviço de Urgência

10. Iniquidade na assistência urgente a doentes vasculares cerebrais
11. Polémicas sobre acesso a medicamentos
12. Normas de Orientação Clínica
13. Pobreza nosológica das tabelas de meios complementares (MCDT)
14. Patrocínio científico
15. Competência em Medicina do Sono
16. Subespecialidade de Pediatria do Neurodesenvolvimento.
17. Competência de Neuropatologia
18. Subespecialidade ou competência Medicina de urgência
19. Regime especial de proteção na invalidez
20. MOSTREM
21. Júris das provas finais de avaliação do internato de Neurologia
22. Júri Nacional da Especialidade de Neurologia
23. Recomendações aos júris de procedimentos concursais de habilitação ao grau de consultor
24. Júris de procedimentos concursais de habilitação ao grau de consultor
25. Homenagem à memória de Orlando Leitão

1. Organização interna

O CDdCN reuniu formalmente treze vezes entre 05 de julho de 2012 e 12 de fevereiro de 2015, com uma taxa de presenças dos seus membros de 97%.

Para presidente do CDdCN e responsável pelas relações com a comunicação social foi eleito José Barros; Miguel Rodrigues foi delegado à UEMS (*European Union of Medical Specialists*); Carla Ferreira, Livia Sousa e Ana Paula Paula Breia foram coordenadoras regionais do norte, centro e sul, respetivamente; Teresa Pinho e Melo foi responsável pelos assuntos jurídicos. O CDdCN foi completado por Maria José Rosas, Vítor Tedim Cruz, José Rente e José Vale.

O programa do CDdCN para o triénio foi publicado no sítio da Ordem dos Médicos na Internet e no órgão oficial da Sociedade Portuguesa de Neurologia [*SINAPSE 2012; 12(2): 62-65*].

Instituiu-se o princípio da rotatividade regional das reuniões, a aprovação das atas no final das reuniões a que respeitam, o uso de correio eletrónico nas discussões e validação de decisões colegiais entre reuniões formais, sendo incorporadas na ata da reunião subsequente.

Foi criada e anunciada por correio convencional a conta colegiodeneurologia@gmail.com, destinada a facilitar e promover a comunicação entre o CDdCN e os inscritos no Colégio de Neurologia.

Tendo-se constatado que os recém-neurologistas tendem a retardar a inscrição no Colégio de Neurologia, o CDdCN passou a contactar os que não são membros, sensibilizando-os para a conveniência de estarmos agregados em tempo difíceis e convidando-os à inscrição.

O presidente do CDdCN e um dos vogais participaram em todas as edições da “Reunião Geral dos Colégios de Especialidade”.

2. Inquéritos, averiguações, processos disciplinares e peritagens clínicas

Por precaução ética e legal, dada a natureza deste trabalho, não deveremos ir além de generalidades no que respeita a inquéritos, averiguações, processos disciplinares e peritagens clínicas.

Os membros do CDdCN apreciaram numerosos documentos oficiais remetidos pelo Conselho Nacional Executivo (CNE), por conselhos disciplinares regionais, por tribunais de diferentes naturezas e pelos serviços do Ministério Público. Os projetos de relatório foram elaborados por um ou dois membros e depois submetidos a discussão em reunião formal do CDdCN, donde saíram as versões finais.

Demos a opinião do CDdCN sobre os conteúdos funcionais e os limites de algumas profissões ou áreas temáticas da saúde.

O CDdCN indigitou diversos neurologistas para peritagens técnicas em tribunais.

3. Idoneidade e capacidade formativa

3.1 Definição prévia

No início do mandato, em Reunião Geral dos Colégios de Especialidade, o presidente do CDdCN disse ter a percepção empírica de que alguns colégios minimizam as capacidades formativas e dificultam o acesso ao internato, perguntando publicamente ao Bastonário se a OM queria que os colégios de especialidade informassem sobre a “capacidade formativa” (nossa convicção) ou a calculassem uma “capacidade formativa revista em baixa” (atendendo à demografia, aos receios do futuro, ao eventual desemprego). Resposta: os colégios devem indicar as capacidades com rigor técnico.

3.2 Questionário

O CDdCN promoveu um processo de atualização e qualificação do questionário de candidatura dos hospitais à atribuição ou renovação de idoneidade e capacidade formativa para fins de formação de especialistas, incluindo a transição para suporte eletrónico. A matriz Excel está disponível nos sítios na Internet da OM e da Administração Central do Sistema de Saúde (ACSS).

O CDdCN convidou os hospitais a desburocratizarem a submissão dos questionários, podendo fazê-la oficiosamente em fevereiro, com os dados respeitantes ao ano civil anterior, permitindo agendar e concretizar visitas de verificação em tempo útil (1º trimestre).

3.3 Visitas

O CDdCN fez uma proposta ao CNE de simplificação de procedimentos e fluxograma das visitas de verificação de idoneidade formativa, defendendo um processo sujeito ao primado técnico-científico dos colégios de especialidade, a possibilidade de candidatura espontânea dos hospitais e tendencialmente precoce no ano civil, a redefinição dinâmica do número máximo de internos de cada serviço em função de conclusões da formação, transições e desistências.

Durante o mandato foram visitados os Serviços ou Unidades de Neurologia de:

Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo (2 vezes)

Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho

Hospital Beatriz Ângelo, Loures

Instituto Português de Oncologia, Lisboa

Hospital de Cascais

Centro Hospitalar de Setúbal

Centro Hospitalar do Algarve, Faro (2 vezes)

Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal

Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada

Os relatórios foram consensualizados pelos membros das comissões e homologados pelo CNE.

3.4 Avaliações e decisões

Foi atribuída idoneidade ao Hospital Beatriz Ângelo (pela primeira vez), retomadas as capacidades formativas do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho e da Unidade Local de Saúde de Matosinhos, e suspensa a capacidade formativa do Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal.

Quatro hospitais foram particularmente acompanhados, visando a implementação de recomendações de melhoria (ULS do Alto Minho, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Hospital de Cascais e Centro Hospitalar do Algarve).

Os processos de avaliação de três hospitais não passaram da fase de análise documental, não tendo sido promovidas visitas de verificação, dada a falta notória e objetiva de condições “sine qua non” exigida pelas normas em vigor.

3.5 Número de capacidades reconhecidas e número de vagas recomendadas

O número de capacidades reconhecidas e o número de vagas recomendadas foram coincidentes.

2013: a decisão foi ainda do CDdCN anterior; 2014: 25 capacidades / 25 vagas; 2015: 27 capacidades / 27 vagas.

	2014	2015
Unidade Local de Saúde do Alto Minho	1	-
Hospital de Braga	1	1
Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro	1	1
Centro Hospitalar de São João	2	2
Centro Hospitalar do Porto	3	3
Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho	1	1
Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga	1	1
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra	4	4
Hospital Beatriz Ângelo, Loures (*)	-	1
Centro Hospitalar de Lisboa-Norte	3	3
Centro Hospitalar de Lisboa-Central	2	2
Centro Hospitalar de Lisboa-Occidental	2	2
Instituto Português de Oncologia, Lisboa (*)	-	1
Hospital Fernando da Fonseca, Amadora	2	2
Hospital de Cascais (*)	-	1
Hospital Garcia de Orta, Almada	1	-
Centro Hospitalar de Setúbal	1	-
Centro Hospitalar do Algarve, Faro (*)	-	1
Hospital Divino Espírito Santo, Ponta Delgada (*)	-	1

(*) Idoneidade parcial em Neurologia Clínica

Não concordámos com as pretensões da ACSS de abertura e/ou aumento de vagas para ingresso para além das capacidades reconhecidas, sob pretexto de garantir o acesso a todos os candidatos à formação específica, mas por apelo do Bastonário, feito reiteradamente a todos os colégios, aceitámos com a abertura de uma vaga adicional para o concurso B de 2014 no CHLN, com a anuência do Diretor de Serviço.

3.6 Regulamento do CNE sobre idoneidades e capacidade formativas

O CNE pediu sugestões para a revisão do regulamento do Conselho Nacional Executivo sobre idoneidades e capacidade formativas. Entendemos sugerir uma mudança de paradigma na atribuição das idoneidades. Propusemos a abolição da dicotomia “idoneidade total” versus “idoneidade parcial” e a criação de um conceito de “idoneidade dinâmica” para a especialidade-mãe (Neurologia, no nosso caso), sujeita a restrições temporais ou temáticas, a recomendações, a exigências concretas e definidas caso-a-caso (uma espécie de caderno de encargos detalhado a incorporar o programa formativo de cada um dos hospitais).

4. Programa do Internato de Neurologia

Em 2012 o CDdCN foi convidado pelo Conselho Nacional do Internato Médico (CNIM) a revalidar o programa do Internato de Neurologia elaborado no mandato 2006-2009 e que não foi aprovado atempadamente pelos órgãos competentes. Entendemos esta seria uma boa oportunidade para:

- Simplificar estrutura do programa,
- Explicitar a repartição de tempos e locais nos estágios em tempo parcial, minimizando as iniquidades institucionais no que respeita ao tronco comum obrigatório do internato,
- Dar maior liberdade e plasticidade à componente opcional do internato, alargando o espetro de estágios opcionais, valorizando a diversidade de interesses e a cultura científica,
- Reafirmar a recomendação expressa de que um estágio seja no estrangeiro (colocada em dúvida pelo CNIM).

A proposta foi enviada por correio eletrónico aos membros do Colégio de Neurologia, tendo-se recebido e incorporado algumas sugestões. O texto foi enviado ao CNE e ao CNIM, vindo a tomar a forma de lei (Portaria 376/2012 de 19 de novembro).

5. Caracterização da demográfica da Neurologia portuguesa

Em setembro de 2012 iniciou-se o processo de caracterização demográfica da Neurologia portuguesa. O relatório está acessível no sítio da Ordem dos Médicos na Internet (Colégios → Demografia Médica).

6. Rede neurológica nacional

O CNE solicitou-nos a apreciação da portaria n.º 82/2014 de 10 de abril. Decidimos focalizar a análise à Neurologia e especialidades afins, facilitando o trabalho de agregação de informação e de síntese do CNE.

O alastramento da assistência neurológica a todos os centros hospitalares gerais (grupos I, II, e III) teve a nossa concordância. Nos últimos anos caminhou-se nesse sentido, particularmente no norte do país. Defendemos que Portugal deverá caminhar para 4 neurologistas por 100.000 habitantes até 2025, devendo a distribuição compatibilizar a demografia, a assistência de proximidade e o desenvolvimento de centros neurológicos de média e elevada diferenciação.

É necessário que a ampliação da rede de serviços ou unidades se traduza numa cobertura neurológica efetiva. A Neurologia clínica adquiriu uma grande diferenciação e tem forte ligação quotidiana a outras especialidades ou subespecialidades, destacando-se a Neurofisiologia e a Neurorradiologia, mas também a Neurocirurgia, a Neuropediatria e a Neuropatologia. Os serviços ou unidades a criar ou a desenvolver terão de ter um corpo de neurologistas com massa crítica, formação diversificada e ligações a outros especialistas da área. A criação simbólica de unidades frágeis, instáveis ou uninominais é lesiva do interesse dos cidadãos, criando uma falsa sensação de cobertura neurológica, gerando listas de espera irresolúveis, privando os doentes de cuidados diferenciados e impedindo-os de recorrer a outros hospitais (atendendo ao desenho não competitivo do sistema de referênciação “consulta a tempo e horas”).

A rede hospitalar deverá desenvolver a cooperação entre centros, podendo evoluir para a agregação de pequenas unidades de Neurologia de hospitais próximos ou para a criação de unidades afiliadas a hospitais de grau superior.

Em resumo, defendemos o alastramento seguro e consistente da rede neurológica nacional, com ênfase na cooperação e interdependência entre centros hospitalares, e alertamos para a falsa sensação de segurança gerada pelas unidades sem massa crítica. Poderemos avançar com propostas mais detalhadas, região a região, quando a OM considerar oportuno ou conveniente.

7. Limiar mínimo de médicos por serviço

O Conselho Diretivo da Administração Central do Sistema de Saúde, pediu um parecer ao CNE sobre a determinação do limiar mínimo de médicos por “unidade/ serviço” hospitalar.

No que respeita à Neurologia, o Serviço Nacional de Saúde (SNS) deverá evoluir para serviços com seis ou mais neurologistas. Um número inferior de especialistas será considerado apenas em hospitais de regiões de baixa densidade demográfica e muito distantes de outros hospitais.

Os serviços com menos de seis neurologistas deverão crescer ou ser técnica e cientificamente agregados a serviços de hospitais centrais (modalidade organizacional que o Ministério da Saúde deveria começar a desenvolver).

8. Concentração de Serviço de Urgência (SU) de Neurologia

O CDdCN compreende e aceita a racionalização de recursos humanos e materiais do SNS, designadamente no que respeita aos serviços de urgência, mas a criação de urgências regionais de Neurologia tem particularidades e riscos.

Depois de analisada toda a informação disponível sobre a criação da Urgência Metropolitana de Lisboa, alerta-se para o seguinte:

- a) A listagem de emergências neurológicas emitida pela Administração Regional de Saúde de Lisboa e Vale do Tejo (ARS-LVT) tem dois problemas:
 - É redutora, esquecendo por exemplo as síndromes neurológicas focais de etiologia indeterminada, as infeções complexas do sistema nervoso central, as paraparésias agudas, as cefaleias agudas, além da febre, do coma ou da deterioração do conteúdo da consciência não atribuíveis a causa sistémica ou metabólica;

- Presume que os diagnósticos corretos (AVC, síndrome de Guillain-Barré, crise miasténica, estado de mal epilético) precedem a intervenção do neurologista.
- b) As falhas de alguns diagnósticos podem não ter consequências imediatas, não sendo notadas, nem causando escândalo público (por exemplo, acidente isquémico transitório, hemorragia subaracnoideia); no entanto, as consequências a prazo poderão ser catastróficas.
- c) Ao contrário de outras especialidades (urologia, psiquiatria, oftalmologia, pediatria), os sintomas de alerta para recurso a uma urgência de Neurologia não são fáceis de identificar por leigos (doentes, familiares), triadores ou mesmo por alguns médicos.
- d) Os doentes raramente são apenas “neuroológicos”;
- e) O tratamento agudo do AVC exige rapidez, conhecimento e decisão, devendo ser garantido preferencialmente por neurologistas;
- f) A observação e orientação de alguns doentes neurológicos são demoradas, quer pela necessidade de execução sequencial de exames, quer pela vantagem em testemunhar a evolução do quadro clínico ou a resposta terapêutica.

O trabalho de racionalização da rede de SU deverá ser feito cuidadosamente, ouvidos os Diretores de Serviço de Neurologia das instituições envolvidas.

9. Internos no Serviço de Urgência

Fizemos uma proposta sobre “trabalho e acompanhamento dos internos de Neurologia no Serviço de Urgência”, na sequência de carta do CNE:

“O trabalho dos especialistas em Serviço de Urgência é condicionado por diversos fatores, frequentemente de conciliação difícil. A presença física permanente de um neurologista no Serviço de Urgência é o modelo ideal no contexto organizacional do nosso sistema de saúde. No entanto, na maioria dos hospitais, a distribuição etária e os direitos laborais dos médicos especialistas podem tornar este modelo inexecutável durante alguns turnos. Reconhecem-se modelos alternativos, que deverão ser limitados, enquadrados tecnicamente, formalizados e acompanhados.

As obrigações do interno de Neurologia em Serviço de Urgência estão definidas na portaria 376/ 2012 de 19 de novembro. Nos 3/5 iniciais do internato o médico em formação deverá contar com a orientação de um especialista em regime de presença física. Nos 2/5 finais da formação o interno deverá assumir responsabilidades e funções proporcionais às suas competências e de conhecimentos. No limite, o médico interno poderá assumir a chefia operacional da equipa de urgência, tendo o orientador de formação (ou outro médico especialista) contactável e disponível para aconselhamento. A progressão e as aptidões individuais para estas funções podem assumir uma variabilidade enorme, recomendando-se a sua avaliação personalizada, sem associação automática ao tempo de internato.

A aptidão para a chefia operacional da equipa de urgência deverá ser aceite cumulativamente pelo interno, pelo diretor de serviço e do orientador de formação. A resolução fundamentada será obrigatoriamente comunicada ao quadro do serviço, ao diretor clínico da instituição, ao Conselho Nacional da Pós-Graduação e ao CDdCN.”

10. Iniquidade na assistência urgente a doentes vasculares cerebrais

O presidente do Conselho Regional do Centro da Ordem dos Médicos solicitou ao CDdCN pareceres sobre alegadas insuficiências na assistência a doentes neurológicos agudos em hospitais da região. Não conseguimos recolher dados seguros e parece-nos pouco produtivo investir meios na averiguação de factos que nos parecem verosímeis, bastante prováveis e de âmbito nacional.

Aconselhamos a Ordem dos Médicos a usar a sua força institucional, eventualmente com a ajuda da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), Sociedade Portuguesa do AVC e a Sociedade Portuguesa de Neurorradiologia, para confrontar as estruturas de organização e de regulação do Ministério da Saúde com a persistência da iniquidade na assistência a doentes vasculares cerebrais e a doentes neurológicos agudos em geral.

Os hospitais, sejam públicos ou privados, sem meios para a investigação urgente e tratamento imediato de doentes com suspeita de AVC deverão socorrer-se de outros hospitais da região, através de uma rede integrada e inequívoca. O Instituto Nacional de Emergência Médica (INEM) e outros agentes do sistema nacional de saúde deverão encaminhar os doentes com suspeita de AVC apenas para hospitais permanentemente preparados.

11. Polémicas sobre acesso a medicamentos

O CDdCN foi confrontado com pedidos de esclarecimento ou convites a tomadas de posição sobre alegadas restrições no acesso a medicamentos ou a formas farmacêuticas no âmbito do Serviço Nacional de Saúde (por exemplo, interferon, natalizumab, apomorfina ou L-dopa por infusão).

Recebemos mensagens de correio eletrónico e tomamos conhecimento de opiniões, individuais ou de grupo, veiculadas nos “media” ou em redes sociais. Nunca recebemos nenhuma queixa proveniente de um neurologista do SNS, designadamente dos que se dedicam as áreas mais visadas nas notícias.

Frequentemente, estranhámos a interpretação de factos, os juízos e o encarniçamento da linguagem. Averiguamos e as nossas conclusões foram sempre transmitidas ao Bastonário ou, em nome da Ordem dos Médicos, a órgãos de soberania (Comissão Parlamentar de Saúde, por exemplo). Assumimos o dever de reserva e deixamos ao CNE a interface com os “media”, as associações de doentes e os cidadãos.

12. Normas de Orientação Clínica

O CDdCN indicou ao CNE Teresa Pinho e Melo, Miguel Rodrigues e Carolina Almeida Garrett para integrarem grupos de trabalho no âmbito das “Normas de Orientação Clínica” (NOC) sobre “avaliação clínica após acidente vascular cerebral”, “terapêutica antitrombótica na fibrilhação auricular” e “antipsicóticos”, respetivamente, no âmbito da cooperação com a Direção Geral da Saúde (DGS).

O CDdCN sugeriu os seguintes temas no âmbito das NOC: “Tratamento médico e cirúrgico das epilepsias”, “Tratamento das cefaleias idiopáticas” e “Tratamento do enfarte cerebral agudo” (sugestão conjunta com o Colégio de Neurorradiologia). No entanto, o CNE viria a recomendar a suspensão da colaboração técnica com a DGS.

13. Pobreza nosológica das tabelas de meios complementares (MCDT)

Foi redigido um documento apelando à ACSS no sentido de corrigir a pobreza nosológica das tabelas oficiais de codificação de exames de neurogenética (a maioria dos testes moleculares de doenças neurológicas de início no adulto não estão previstos).

14. Patrocínio científico

Foi decidido propor ao Conselho Nacional de Pós-Graduação (CNPNG), as seguintes recomendações para atribuição de patrocínio científico a cursos pela Ordem dos Médicos:

- Duração igual ou superior a seis horas efetivas;
- Garantia de registos de presença e assiduidade (superior a 80%);
- Garantia de avaliação, com publicação das classificações;
- Patrocínio científico inaplicável a simpósios comerciais e a alunos não médicos

O CDdCN mediou os processos de acreditação dos cursos da SPN, junto do CNPG da OM.

15. Competência em Medicina do Sono

Sobre uma proposta remetida pelo CNE sobre criação da competência em Medicina do Sono foi decidido recomendar ao CNE o seguinte:

- A criação da competência de Medicina do Sono é pertinente;
- A atribuição da competência deverá fundar-se primordialmente em critérios de competência clínica, diversos consoante a especialidade de cada um dos candidatos;
- Os graus académicos, as categorias da função pública e os cargos em empresas deverão ter um peso acessório ou mesmo marginal;
- Os tempos de exercício profissional ininterruptos numa mesma tarefa, propostos pelos autores, parecem-nos excessivos e desajustados da dinâmica atual das carreiras profissionais.

16. Subespecialidade de Pediatria do Neurodesenvolvimento

O CDdCN apreciou a proposta de criação de uma subespecialidade com a denominação de *Pediatria de Neurodesenvolvimento*.

A subespecialização em Pediatria de desenvolvimento terá benefícios potenciais para as crianças e adolescentes portugueses, desde que seja vocacionada para o diagnóstico da incapacidade funcional e focada na reabilitação, independentemente das funções atingidas (comportamentais, cognitivas, emocionais, comunicacionais, motoras ou sensoriais). No entanto, a maioria das alterações sérias provavelmente necessitam do diagnóstico de um subespecialista em Neuropediatria ou de um especialista em Psiquiatria da Infância e da Adolescência. Há riscos de deriva de finalidades e de sobreposição às funções específicas e inalienáveis da Neuropediatria (gerando uma espécie de “neuropediatria leve”, sem neuropediatras).

No mundo contemporâneo o prefixo “Neuro-” confere prestígio e tem aura de “bom marketing”, na medicina e nas ciências. Os neurologistas não têm sentimento de posse sobre o prefixo, que entra na denominação de especialidades (Neurocirurgia, Neurorradiologia), de subespecialidades (Neurofisiologia, Neuropediatria) e de uma competência (Neuropatologia). Todas incorporam formação em Neurologia e comungam as linguagens e praxis, com maior ou menor intensidade.

Recomendações

1. A criação da nova subespecialidade deverá ser ponderada pelo CNE com a especialidade e a subespecialidade de fronteira (Psiquiatria da Infância e da Adolescência e Neuropediatria).
2. A denominação “Pediatria do neurodesenvolvimento” parece-nos inaceitável porque:
 - a) É redutora, parecendo prescindir das perturbações do comportamento, pilar essencial desta área;
 - b) Assemelha-se excessivamente a Neuropediatria, induzindo ambiguidades nas interpretações dos “consumidores”; no limite, há riscos de ser lida como publicidade enganosa;
 - c) Abriria um precedente, a raia a abusiva banalização de conceitos, sendo a primeira área reconhecida pelo Ordem dos Médicos a usar o prefixo “Neuro-” em que os médicos seriam totalmente desprovidos de formação pós-graduada em Neurologia.
 - d) É uma designação minoritária a nível internacional.

17. Competência de Neuropatologia

O CDdCN indicou três neurologistas para a comissão instaladora da subespecialidade de Neuropatologia: Cândida Barroso; José Cortez Pimentel e Manuel Melo Pires.

18. Subespecialidade ou competência Medicina de urgência

Sobre a eventual criação de uma subespecialidade ou uma competência de medicina de urgência, consideramos:

- a) Não poderá por em causa a componente de urgência ou emergência de outras especialidades médicas;
- b) Não poderá servir para certificar “a posteriori” opções institucionais ou pessoais assumidas sem audição da Ordem dos Médicos;
- c) A formação deverá ser sólida e estruturada.

19. Regime especial de proteção na invalidez

A lei prevê um regime especial de proteção na invalidez aos cidadãos em situação de incapacidade para o trabalho originada por algumas doenças neurológicas (paramiloidose, doença de Machado-Joseph, esclerose múltipla, esclerose lateral amiotrófica, doença de Parkinson e doença de Alzheimer).

A comissão especializada tem competência para definir os critérios de natureza clínica para determinação das doenças suscetíveis de serem abrangidas por este regime, bem como para avaliar e reavaliar trienalmente a lista.

A comissão definiu critérios “sine qua non” de inclusão na lista de doenças: início entre os 16 e os 66 anos, rápida progressão, elevado potencial incapacitante a curto prazo, fundamentação clínica.

O representante da Direção-Geral da Saúde solicitou a colaboração da Ordem dos Médicos, no sentido de acautelar o princípio da equidade entre portadores de diferentes doenças.

Pressupostos da análise e propostas do CDdCN:

- a) Circunscção a doenças primariamente neurológicas; outros colégios de especialidade completarão o trabalho.
- b) A invalidez do cidadão individualmente considerado deverá ser uma pré-condição; o doente terá de satisfazer cumulativamente critérios de diagnóstico clínico e de incapacidade funcional.
- c) A maioria das doenças neurológicas progressivas e inexoráveis manifesta-se antes dos 16 anos (neuropediátricas) ou depois dos 65 anos (neurogeriátricas); o presente trabalho restringe-se a cidadãos em idade laboral.
- d) A lista atual está ancorada a doenças com rótulos emblemáticos. Mesmo assim, escaparam alguns epónimos mediáticos, incluindo a temível doença de Huntington. Todas as doenças merecem lá estar, mas faltam outras do mesmo grupo ou causadoras do mesmo sofrimento.
- e) Perante a lei atual, dois doentes com síndromes e invalidez idênticas podem ter proteções sociais diferentes, consoante a perícia do neurologista, os meios investidos no refinamento do diagnóstico etiológico, a “sorte” de ser portador de uma mutação já conhecida ou o “azar” de se ser “negativo” para tudo. A construção da nova lista deverá assentar em síndromes, em grupos nosológicos ou em doença-pivot e seus diagnósticos diferenciais. Por exemplo, ataxias espino-cerebelosas em vez de doença de Machado-Joseph, síndromes parkinsonicas em vez de doença de Parkinson ou demências progressivas em vez de doença de Alzheimer.
- f) Deveremos considerar as doenças neurológicas com história natural progressiva e inexorável, incapacitantes ou limitadoras do exercício profissional ou vida de relação, sem cura ou sem tratamento etiológico eficiente. O diagnóstico terá de ser estabelecido ou corroborado em Serviço de Neurologia do Serviço Nacional de Saúde.
- g) O projeto final deverá ser colocado a discussão pública, livre ou condicionada, antes da sua publicação.
- h) A comissão deverá preparar as revisões trianuais com a participação alargada, designadamente da Ordem dos Médicos.

20. MOSTREM

A iniciativa “MOSTREM/ Jornadas sobre Internato Médico 2014 – as opções na escolha da especialidade” teve a colaboração de Miguel Rodrigues, que representou a Neurologia.

21. Júris das provas finais de avaliação do internato de Neurologia

Indigitamos dezenas de neurologistas para integrar os onze júris das provas finais de avaliação do internato de Neurologia, sendo as instituições de acolhimento e o presidente do júri designados pela ACSS. Recebemos três pedidos de escusa, que aceitámos independentemente das suas razões.

Jurados indicados pelo CDdCN à ACSS:

2ª época 2012, Centro Hospitalar de Lisboa Norte

Patrícia Canhão, Ricardo Maré, Mário Rui Silva; Sofia Calado (supl), Cláudia Guarda (supl).

1ª época 2013, Centro Hospitalar do Porto

Gabriela Lopes, Cândida Barroso, Luísa Albuquerque; Élia Baeta (supl), Joaquim Pinheiro (supl).

1ª época 2013, Hospital Prof. Fernando da Fonseca

Amélia Nogueira Pinto, Álvaro Machado, Hans Peter Grebe; Elsa Parreira (supl), Leonor C. Guedes (supl).

1ª época 2013; Centro Hospitalar Lisboa Central

Rita Almeida, Pedro Abreu, Helena Beatriz Santiago; Paula Esperança (supl), Helena Águas (supl).

2ª época 2013, Hospital Garcia de Orta

Miguel Rodrigues, Pedro Abreu, João Chaves; Rui Matos (supl), Ana Rita Peralta (supl).

1ª época 2014, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Sofia Calado, Carmo Macário, Ana Martins da Silva; Paulo Alegria (supl), Cátia Carmona (supl).

1ª época 2014, Centro Hospitalar São João

Madalena Pinto, Isabel Conceição, Manuel Manita; Graça Sousa (supl), Manuela Costa (supl).

1ª época 2014, Centro Hospitalar do Alto Minho

Élia Baeta, Mário Rui Silva, Mário M. Rosa; Esmeralda Lourenço (supl), Ernestina Santos (supl).

2ª época 2014, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho

Graça Sousa, José Leal Loureiro, Rui Matos; Sandra Perdigão (supl), Maria do Céu Branco (supl).

1ª época 2015, Hospital de Braga

Álvaro Machado, Joaquim Pinheiro, Carmo Macário; Élia Baeta (supl), João Paulo Gabriel (supl).

1ª época 2015, Centro Hospitalar Lisboa-Norte

José Pimentel, Marta Carvalho, Paulo Bugalho; Carla Bentes (supl), Patrícia Canhão (supl).

22. Júri Nacional da Especialidade de Neurologia

A OM aprovou o “Guia de procedimentos para inscrições nos colégios ao abrigo do art.º 92º do Estatuto da Ordem dos Médicos”. Este artigo diz que *“A inscrição nos Colégios das Especialidades da Ordem dos Médicos é requerida ao Conselho Nacional Executivo e condicionada pela aprovação em provas da especialidade em referência prestadas perante júri proposto pelo respetivo colégio ou por qualificação considerada equivalente pela Ordem dos Médicos, com parecer favorável, de um Júri Nacional da respetiva especialidade, nomeado pelo Conselho Nacional Executivo”*.

O CNE solicitou a indigitação do Júri de Neurologia.

Foram propostos:

- António Freire Gonçalves, presidente, Secção Regional do Centro;
- Carolina Almeida Garrett, Secção Regional do Norte;
- Patrícia Canhão, Secção Regional do Sul.

23. Recomendações aos júris de procedimentos concursais de habilitação ao grau de consultor

O rascunho das recomendações aos júris de procedimentos concursais de habilitação ao grau de consultor da carreira médica foi submetido a discussão pública. O documento definitivo foi aprovado na reunião do CDdCN; os membros do CDdCN com o grau de especialista e/ou a categoria de assistente não participaram na votação final (por eventual conflito de interesses).

Atendendo à incorporação neste concurso de candidatos subespecialistas (neuropediatras e neurofisiologistas e neuropatologistas), decidiu-se reformular as recomendações previamente aprovadas.

O documento está disponível no sítio da OM e na revista da SPN (*Sinapse 2014; 14 (2): 30-43*).

24. Júris de procedimentos concursais de habilitação ao grau de consultor

Decidiu-se que todos os membros elegíveis do CDdCN deveriam integrar os júris e que deveria promover-se mobilidade entre regiões, reforçando o âmbito nacional do concurso. Manteve-se a decisão, apesar da réplica do Ministério da Saúde insistindo em nomeações de incidência local ou regional. Aprovou-se a seguinte proposta:

Júri com sede na ARS Norte

2º vogal: José Vale (Hospital Beatriz Ângelo, Loures)

vogal suplente: Isabel Luzeiro (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

Júri com sede na ARS Centro

2º vogal: Teresa Pinho e Melo (Centro Hospitalar Lisboa Norte)

vogal suplente: Ana Paula Breia (Hospital Garcia de Orta, Almada)

Júri com sede na ARS Lisboa e Vale do Tejo

2º vogal: José Barros (Centro Hospitalar do Porto)

vogal suplente: Lúcia Diogo Sousa (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

No Aviso n.º 8270/2014, publicado na 2ª série do Diário da República de 16 de julho, a composição do Júri nº 1 tinha irregularidades grosseiras. O CDdCN deu conhecimento disso às estruturas centrais da OM e à ACSS. O Júri foi modificado (retificação nº 908/2014, publicada em DR, 2ª série, de 16 de setembro).

25. Homenagem à memória de Orlando Leitão

O Dr. Orlando Leitão faleceu a 19 de outubro de 2014, tendo o CCdCN sido representado no funeral por José Vale. Aprovou-se o seguinte texto, como pública homenagem do Colégio de Neurologia, tendo sido enviado à família e publicado na “Revista da Ordem dos Médicos” e na “NorteMédico”:

“O Dr. Orlando António Coelho Leitão (1931-2014) foi um dos fundadores da Neurologia portuguesa contemporânea e das suas subespecialidades. Foi Chefe de Serviço do Hospital de Santo António dos Capuchos, Diretor de Serviço do Hospital Egas Moniz, Professor Convidado da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa e muito mais.

O Dr. Orlando Leitão foi um homem excepcional. Ao longo de décadas dedicou-se a muitos doentes e suas famílias, marcando diversas gerações de estudantes e médicos, que tiveram o privilégio de lhe conhecer a sofisticação do conhecimento, a elegância do trabalho e a personalidade inquieta, tranquila, irónica e generosa.

É indelével a marca do Dr. Orlando Leitão na Neurologia portuguesa e em muitos de nós”.

O mandato do CDdCN terminou formalmente a 30 de abril de 2015.

Porto, 1º de maio de 2015

José Barros

Presidente do Conselho Diretivo do Colégio da Especialidade de Neurologia

Abreviaturas

ACSS	Administração Central do Sistema de Saúde
ARS-LVT	Administração Regional de Saúde de Lisboa e Vale do Tejo
CDdCN	Conselho Diretivo do Colégio da Especialidade de Neurologia
CNE	Conselho Nacional Executivo
CNIM	Conselho Nacional do Internato Médico
CNPG	Conselho Nacional de Pós-Graduação
DGS	Direção Geral da Saúde
INEM	Instituto Nacional de Emergência Médica
NOC	Normas de Orientação Clínica
OM	Ordem dos Médicos
SNS	Serviço Nacional de Saúde
SPN	Sociedade Portuguesa de Neurologia
SU	Serviço de Urgência
supl	Suplente
UEMS	European Union of Medical Specialists

Contactos:

José Barros
Departamento de Neurociências do CHP
Hospital de Santo António
Largo Professor Abel Salazar
4099-001 PORTO
colegiodeneurologia@gmail.com



Congresso de Neurologia 2015

11 a 14 de Novembro | SANA Lisboa Hotel

PROGRAMA



Congresso de Neurologia 2015

11 a 14 de Novembro de 2015
SANA Lisboa Hotel

Organização

Sociedade Portuguesa de Neurologia

Comissão Organizadora SPN

Direcção SPN

Vítor Rocha de Oliveira

Ana Amélia Nogueira Pinto

Rita Simões

Luís Negrão

Carolina de Almeida Garrett

Comissão Científica SPN

Alexandre Castro Caldas

António Bastos Lima

António Freire Gonçalves

Isabel Pavão Martins

Luis 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

Fotografias

Vitor Oliveira

Paginação e Design

Isabel Monteiro (Next Color, Lda.)

www.spneurologia.com

Secretariado do Congresso

Acropole, LDA.

Gestão de Projeto - Paula Nora

Rua de Gondarém, 956-r/c,

4150-375 Porto, PORTUGAL

Tel: 226199683 - Fax: 226199689

www.acropole.pt

Patrocinadores

Bayer Portugal, S.A.

BIAL

Biogen Idec Portugal

Boehringer Ingelheim, Lda.

Bristol-Myers Squibb

CGC Centro de Genética Clínica e Patologia, S.A.

EISAI Farmacêutica, Lda.

Genzyme - A Sanofi Company

Germano de Sousa - Centro de Medicina

Laboratorial

IBMC

Laboratórios Pfizer, Lda.

Merck, S.A.

MSD Portugal

Novartis Farma - Produtos Farmaceuticos S.A.

Tecnifar

TEVA



Quarta-feira, 11 de Novembro de 2015

08:30 Abertura do Secretariado

REUNIÕES PRÉ-CONGRESSO

09:00-17:30 4º SIMPÓSIO DE ENFERMAGEM EM NEUROLOGIA (SALA A)

09:00 SESSÃO DE ABERTURA

SPN, Victor Oliveira
OE, Germano Couto
CA CHLN, EPE, Catarina Bataca
CO do Simpósio, Célia Rato

09:15 MESA I - "Multidisciplinaridade na Esclerose Múltipla (EM)"

Moderador: Ana Paula Fernandes (CHLN)

"Papel de enfermería en el manejo del paciente com EM. Adherencia y cumplimiento del tratamiento"

Maria Beatriz del Río Muñoz (Hospital universitario de la Princesa - Madrid)

"Intervenção do Enfermeiro Especialista de Reabilitação na EM"

Miguel Santos (CHSJ - Pólo Valongo)

"Avaliação e reabilitação neuropsicológica da pessoa com EM"

José Góis Horácio (Neuropsicólogo CHLO/ ICS-UCP/ UL)

"Cuidadores na Esclerose Múltipla"

Carlos Cordeiro (CHLN)

"Direitos e Benefícios. Realidade ou Utopia?"

Rita Dias (Assistente Social CHLN)

"Vivência com tudo: incapacidades e capacidades múltiplas"

Luísa Matias (Doente com EM)

11:15 Coffee-break

11:45 MESA II - "Demência: uma epidemiologia global"

Moderador: Graça Melo (ESEL)

"O Cuidado de Enfermagem à Pessoa com Demência"

"A comunicação com a pessoa com demência"

Isabel Santos (Hospital do Mar)

"A pessoa com demência internada por doença aguda"

Cátia Rosa (Hospital de Faro)

13:00 Almoço

14:00 MESA III - "Acidente Vascular Cerebral: da emergência à reabilitação"

Moderador: Ricardo Braga (CHLC)

"Via Verde AVC"

Alexandre Amaral e Silva (Médico HVFX)

"Complicações médicas pós AVC"

Ana Paiva Nunes (Médica CHLC)

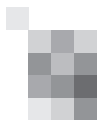
"Reabilitação na fase aguda"

Arlinda Oliveira (Hospital Dr. Nélio Monteiro - Funchal)

"Reabilitação cardio-respiratória"

Miguel Ângelo Castro (CHLC)

15:30 Coffee-break



16:00 MESA VI - "Cuidados Paliativos: Reflectir para cuidar"

Moderador: Amélia Matos (CHLN)

"Saber, Cuidar e Sentir"

Elisabete Chibante (CHLN)

"Do início ao fim: um olhar sobre ELA"

Emília Fradique e Alda Fidalgo (CHLN)

"A interação e integração dos Serviços de Cuidados Paliativos no sistema de saúde"

Manuel Luís Capelas (ICS-UCP / Presidente da Direcção da Associação Portuguesa de Cuidados Paliativos)

17:30 Sessão de Encerramento

09:00-18:30 CURSO DE INTRODUÇÃO AO ESTÁGIO DE NEUROSSONOLOGIA (SALA D)

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurossonologia / Sociedade Portuguesa de Neurologia

A. NOÇÕES TEÓRICAS BÁSICAS EM NEUROSSONOLOGIA

09:00 Princípios físicos e técnicos gerais - Vítor Oliveira

09:20 Eco-Doppler na patologia ateromatosa extracraniana - Miguel Rodrigues

09:40 Eco-Doppler na patologia extracraniana não-ateromatosa - José Roriz

10:00 Diagnóstico de oclusão/estenose intracraniana e de vasospasmo - Marta Carvalho

10:20 Doppler transcraniano em UCI, hipertensão intracraniana e morte cerebral - Manuel Manita

10:40 Discussão

11:00 Intervalo

B. NEUROSSONOLOGIA NAS DECISÕES TERAPÊUTICAS (casos clínicos educativos)

11:30 Neurossonologia na fase aguda do AVC - João Sargento Freitas

11:50 Monitorização: pesquisa de FOP, deteção de êmbolos - Alexandre Amaral e Silva

12:10 Como classificar esta estenose carotídea aterosclerótica? - Pedro Barros

12:30 Que doença é esta? (patologia não ateromatosa) - Elsa Azevedo

12:50 Discussão

13:00-14:30 Almoço (livre)

C. PRÁTICA NEUROSSONOLÓGICA *HANDS-ON* (grupos com rotação nas 4 técnicas)

1. Doppler transcraniano - Sofia Calado e Cátia Carmona

2. Eco-Doppler transcraniano - Fernando Silva e Ana Gouveia

3. Eco-Doppler cervical - Paulo Simões Coelho e Rui Felgueiras

4. Monitorização DTC e estudo de hemodinâmica cerebral - Pedro Castro e Ana Monteiro

17:30 Intervalo

D. CONFERÊNCIA

18:00 Doppler transcraniano e estudos funcionais da hemodinâmica cerebral - Elsa Azevedo

18:30 Encerramento



14:30-19:00 REUNIÃO DO GRUPO DE NEUROLOGIA DO COMPORTAMENTO (SALA B)

14h30 Abertura

14h35-16h30 MESA REDONDA: Neuroimunologia e Cognição

Moderadores: Sónia Batista, Ana Silvestre

Palestrantes: Carlos Vasconcelos, Raquel Faria, Filipe Palavra, Ana Martins da Silva, Sara Cavaco

16h30-17h00 Intervalo

17h00-18h45 COMUNICAÇÕES ORAIS

Moderadores: Élia Baeta, Isabel Pavão

A influência da escolaridade na dimensão macrolinguística do discurso

Autores: Filipa Miranda, Ana Mineiro, Dora Colaço

Instituições: Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa, Lisboa

Alterações neuropsiquiátricas em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico

Autores: Pedro Alves¹, Mariana Dias¹, Mariana Costa¹, Isabel Amorim¹, Miguel Santos¹, Carolina Maruta², Ana Patrícia Antunes¹, Isabel Pavão Martins², Luísa Albuquerque¹

Instituições: 1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospital Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

Dois casos de disgrafia pós-Acidente Vascular Cerebral – dificuldades diagnósticas e de classificação

Autores: Pedro Viana¹, Gabriela Leal², Isabel Pavão Martins^{1,2}

Instituições: 1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Laboratório de Estudos da Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz.

Alterações cognitivas em lesão isquémica do núcleo anterior do tálamo

Autores: Pedro Alves¹, Carolina Maruta², Isabel Pavão Martins²

Instituições: 1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospital Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

Variabilidade de apresentação clínica em dois casos de Degenerescência Lobar Frontotemporal familiar associada a mutação do gene C9orf72

Autores: Carolina Maruta¹, Leonor Guedes², Isabel Pavão Martins¹

Afiliações: 1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa.

Modulação das Redes Neurais de Repouso em EEG em diversos estados comportamentais

Autor: Alberto Leal

Instituição: Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

Direct gaze partially overcomes hemispatial neglect and captures spatial attention

Autores: Miguel Leal-Rato¹; Inês Mares, MSc²; Atsushi Senju, PhD²; Isabel Pavão Martins, M.D., PhD¹.

Instituições: 1-Language Research Laboratory, Faculty of Medicine, University of Lisbon; 2-Centre for Brain and Cognitive Development, Department of Psychological Sciences, Birkbeck College.

Versão abreviada da Escala de Inteligência de Wechsler para Adultos (WAIS-III) para doentes Epiléticos candidatos a cirurgia

Autores: Marta de Assunção Gonçalves¹, Mário Rodrigues Simões² e Alexandre Castro-Caldas³

Instituições: 1-Laboratório de Estudos de Linguagem (LEL), FM-UL; 2-CINEICC, FPCE-UC;

3-Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa (UCP)

Estabilidade Temporal da Dementia Rating Scale-2

Autores: Fernandes J, Cavaco S,

Afiliações: 1-Unidade de Neuropsicologia, 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, do Centro Hospitalar do Porto, Porto.

Alterações neuropsicológicas num caso de Ataxia Espino-Cerebelosa de tipo 17

Autores: Carolina Maruta¹, Leonor Guedes², Lara Caeiro², Isabel Pavão Martins¹

Instituições: 1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa;

2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa.

18h45-19h15 Reunião Administrativa e Encerramento

19:00 Afixação de Posters



Quinta-feira, 12 de Novembro de 2015

08:00 Abertura do Secretariado

08:00-09:00 *Posters 1 (SALA A)*

Tema: Ataxias / Neuro-oncologia

Moderadores: Ilda Costa, Leonor Guedes

PO1. Ataxia por deficiência de vitamina E com alterações imagiológicas singulares

Cristiana Silva¹, Dulce Neutel³, Sofia Reimão², Joaquim Ferreira^{1,4}, Miguel Coelho^{1,4}

1- Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Serviço de Neurologia, Hospital do Espírito Santo de Évora; 4-Instituto de Medicina Molecular, Unidade de Farmacologia Clínica, Lisboa.

PO2.. Ataxia de Friedreich de início muito tardio: um diagnóstico a não esquecer

Andreia Costa^{1,4}, Joana Meireles^{1,4}, Miguel Leão^{2,3}, Pedro Abreu^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Genética Médica, 3-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.

PO3. Síndrome de Cogan – um desafio oto-oftalmo-neurológico

Ana Luísa Sousa¹, Ana Carolina Vale², José Gameiro dos Santos³, Rui Felgueiras¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oftalmologia, 3-Serviço de Otorrinolaringologia do Centro Hospitalar do Porto.

PO4. Paquimeningite, hipopituitarismo e lesões ósseas: manifestações raras de uma doença sistémica

Adriana Rua¹, Luis Manzanera², Francesc Graus^{3,4}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Service of Radiology, 3-Service of Neurology, Hospital Clínic, Barcelona, Spain; 4-Institut d'Investigació Biomèdica August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, Spain.

PO5. Ataxia adquirida em idade adulta - Um desafio clínico

Ricardo Varela¹, Benilde Barbosa², Sónia Baptista¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

PO6. Xantastrocitoma pleomórfico anaplásico intramedular. Entidade rara em localização rara.

Cristina Rosado Coelho¹, José Pimentel², Pedro Pereira², Carmo Martins⁴, Lúcia Roque⁴, João Paulo Farias³

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Laboratório de Neuropatologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte; 4-Unidade de Investigação em Patobiologia Molecular, Instituto de Português de Oncologia de Lisboa.

PO7. Apresentações neurológicas atípicas de Linfoma não-Hodgkin Difuso de Grandes Células

João Pedro Marto¹, Filipa Ladeira¹, Mário Campos², Cláudia Borbinha¹, Tânia Lampreia¹, Miguel Viana Baptista^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-CEDOC – Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.

PO8. Manifestações neuro-oftalmológicas de neoplasias hematológicas

Cristina Duque¹, Ricardo Varela¹, Luciano Almendra¹, Daniela Pereira², Fernando Silva¹, Pedro Fonseca³, João Lemos¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

PO9. Carcinomatose meníngea por recidiva de carcinoma gástrico

André Caetano¹, Francisco Gouveia³, Rita Faria², Luísa Alves¹

1-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Nossa Senhora do Rosário, Barreiro.

PO10. Dois tumores, a mesma origem: o contributo da análise citogenética

João Peres^{1,3}, Lia Leitão^{1,3}, Alexandra Santos^{2,3}, Pedro Pereira³, Lúcia Roque⁴, Carmo Martins⁴, José Pimentel³

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Laboratório de Neuropatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Grupo de Citogenética de Tumores Sólidos, UIPM, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil.



08:00-09:00 Posters 2 (SALA B)

Tema: Doenças Infecciosas I

Moderadores: Fernando Pita, Miguel Rodrigues

- PO11. Micro abscessos cerebrais - uma apresentação rara de infeção do sistema nervoso central por *listeria monocytogenes***
Vera Montes, Sandra Sousa, Cátia Carmona, Fernando Pita
Serviço de Neurologia, HPP Cascais.
- PO12. Abscesso talâmico em criança com drenagem por estereotaxia: relato de caso**
Márcia Cristina da Paixão Rodrigues, José Eduardo Souza Dias Júnior, Marcos Antônio Pereira do Rego
Serviço de Neurocirurgia do Hospital Estadual Mário Covas, Santo André, SP, Brasil.
- PO13. *Streptococcus Suis* – uma causa invulgar de meningite em Portugal**
Ana Luísa Sousa¹, Isabel Moreira¹, Sueila Martins², Rui Felgueiras¹, Olga Vasconcelos²
1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Doenças Infecciosas, Unidade Joaquim Urbano, Centro Hospitalar do Porto.
- PO14. Meningoencefalomielite por *Streptococcus anginosus***
Helena Felgueiras¹, António Martins de Campos¹, Filipa Borges³, Telma Santos¹, Joana Nunes², Margarida Mota³, Pedro Carneiro¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.
- PO15. Neuroborreliose possível em doente com meningite linfocitária e mononeuropatia múltipla.**
André Militão, Anabela Valadas, Marisa Brum, Ana Romeiro, Rui Guerreiro
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal.
- PO16. Mielite Extensa como manifestação de Neuroborreliose**
Ana Brás¹, Nuno Marques², Beatriz Santiago¹, Fradique Moreira¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Infeciologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO17. Demência Rapidamente Progressiva e Discinesia Oro-facial: Neurosífilis e “Candy Sign”?**
João Pedro Marto¹, Cláudia Borbinha¹, Tânia Lampreia¹, Luísa Alves^{1,2}, Miguel Viana Baptista^{1,2}
1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC – Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.
- PO18. Da crise convulsiva ao desafio diagnóstico**
Rita Martins¹, David Aparício², Rita Manso³, Vasco Geraldes², Ângela Timóteo¹, José Campillo¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Cirurgia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca.
- PO19. Paquimeningite hipertrófica não idiopática**
Andreia Magalhães¹, Catarina Campos¹, Diogo Simão², Ana Patrícia Antunes¹, Filipa Falcão¹, Luísa Albuquerque¹, José Pimentel¹
1-Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Neurociências, Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE, Lisboa.
- PO20. Neurossarcoideose: por vezes o essencial é invisível aos olhos**
Elisa Campos Costa¹, Ana Patrícia Pereira², Inês Rosário Marques¹, Ana Ribeiro¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna. Hospital Garcia de Orta, Almada.

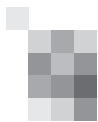
09:30-18:00 XIV FÓRUM DE CIRURGIA DA EPILEPSIA (SALA C)

09:30-10:45 Centro Hospitalar Lisboa Norte (CHLN)
Moderador: Coordenador do grupo CHLO

10:45-12:00 Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)
Moderador: Coordenador do grupo CHLN

12:00-14:00 Almoço

14:00-15:15 Centro Hospitalar do Porto (CHP)
Moderador: Coordenador do grupo CHUC



15:15-16:30 Centro Hospitalar de S. João (CHSJ)
Moderador: Coordenador do grupo CHP

16:30-16:45 Intervalo

14:00-15:15 Centro Hospitalar de S. João (CHSJ)
Moderador: Coordenador do grupo CHP

16:45-18:00 Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO)
Moderador: Coordenador do grupo CHSJ

9:00-10:30 Mesa-Redonda (SALA A)
"Avanços em Neuro-Oncologia"
Palestrantes: Alexandre Campos, M.^a Rita Dionísio, Luísa Albuquerque
Moderadores: Cristina Oliveira, Bravo Marques

10:30-11:00 Café

11:00-12:00 Comunicações Orais 1 (SALA A)

Tema: Neuro-oncologia

Moderadores: Luísa Albuquerque, Bravo Marques

CO1. Perfil Genético de Gliomas Cerebrais Pediátricos

Laura Frazão¹, Duarte Salgado², Sofia Nunes², José Pimentel³, Manuela Mafra⁵, José Miguéis⁴, Claudia Faria⁴, Amets Sagarrabay⁶, Mário Matos⁶, Carmo Martins¹, Vasco Moura-Nunes¹, Lúcia Roque¹
1-Unidade de Investigação em Patobiologia Molecular, 2-Departamento de Neurologia, Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 3-Departamento de Neuropatologia, 5-Departamento de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa; 4-Departamento de Neuropatologia, 6- Departamento de Neurocirurgia, Hospital S. José, Lisboa.

CO2. Complicações cerebrovasculares tardias em crianças com tumores primários do sistema nervoso central tratadas com radioterapia

João Passos¹, Hipólito Nzwalo⁴, Mariana Valente¹, Joana Marques¹, Ana Azevedo¹, Eduardo Netto², Sofia Nunes³, Duarte Salgado^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Radioterapia, 4-Departamento de Neuro-oncologia pediátrica, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Faro.

CO3. Oligodendrogliomas em localização atípica

Rita Miguel^{1,6}, Sara Dias^{2,6}, Sónia Santos³, Mariana Fernandes⁴, João Marques⁴, Luísa Albuquerque⁵, José Pimentel⁶
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz (CHLO); 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-GenoMed Diagnostic Laboratory, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa; 4-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil; 5-Serviço de Neurologia, 6-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria (CHLN).

CO4. Influência do rácio neutrófilo-linfócito na sobrevida de doentes com glioblastoma multiforme submetidos a cirurgia de ressecção tumoral

Marta Lopes¹, Bruno Carvalho^{2,3}, Rui Vaz^{2,3,4}, Paulo Linhares^{2,3,4}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurociências Hospital CUF Porto.

CO5. Tumores malignos da bainha dos nervos periféricos em doentes com Neurofibromatose tipo 1

Mariana Fernandes¹, João Passos¹, Joana Marques¹, Ana Azevedo¹, Manuela Mafra², Sofia Nunes³, Duarte Salgado^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, 3-Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa.

CO6. Monitorização neurofisiológica intra-operatória na ressecção de tumores intra-medulares

Cláudia Marques-Matos^{1,3}, Paulo Pereira^{2,3,4}, Rui Vaz^{2,3,4}, Fernando Silveira^{1,4}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, 4-Centro de Neurociências, CUF Porto.



11:00-12:00 Comunicações Orais 2 (SALA B)

Tema: Doenças Movimento I

Moderadores: Cristina Januário, M.^a José Rosas

CO7. Funcionamento sexual em mulheres com doença de Parkinson

Sara Varanda¹, Joana Ribeiro da Silva³, Ana Sofia Costa², José Nuno Alves¹, Margarida Rodrigues¹, Gisela Carneiro¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neurocognição, Serviço de Neurologia, Hospital de Braga;
3-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE.

CO8. Sintomas não motores e qualidade de vida na doença de Parkinson

Margarida Calejo¹, Alexandra Gonçalves², Inês Moreira², Joana Fernandes², Nuno Vila-Chã¹, Joana Damásio¹, A. Bastos Lima¹, Sara Cavaco², Alexandre Mendes¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropsicologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

CO9. Impacto psicossocial da disartria na pessoa com Doença de Parkinson

Rita Cardoso^{1,2}, Diana Lizandra Fernandes³, Helena Santos², Josefa Domingos^{1,2}, Isabel Guimarães^{2,3}, Joaquim J. Ferreira^{1,2}
1-Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, 2-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, 3-Escola Superior de Saúde do Alcoitão-Santa Casa da Misericórdia de Lisboa, Lisboa.

CO10. Frequência e fenótipo associado a mutações GBA num coorte Português de doentes de Parkinson

Leonor Correia Guedes^{1,2}, Raquel Bouça¹, Tiago Soares¹, Miguel Coelho^{1,2}, Mário Miguel Rosa^{1,2}, Isabel Alonso³, Vincenzo Bonifati⁴, Gabriel Miltenberger-Miltenyi⁵, Joaquim J Ferreira^{1,2}
1-Unidade de Farmacologia Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-CGPP e UniGENE, IBMC, Porto; 4-Erasmus MC, University Medical Center Rotterdam, Rotterdam, The Netherlands; 5-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

CO11. Vale a pena subir a levodopa no estágio tardio da Doença de Parkinson?

Margherita Fabbri, MD¹, Miguel Coelho, MD^{1,2}, Daisy Abreu¹, Leonor Correia Guedes, MD^{1,2}, Mario M. Rosa, MD^{1,2,3}, Nilza Costa¹, Angelo Antonini, MD, PhD⁴, Joaquim J Ferreira, MD, PhD^{1,2,3}
1-Clinical Pharmacology Unit, Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 2-Department of Neurosciences, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal.

CO12. Efeito da levodopa nos sintomas não motores na fase tardia da Doença de Parkinson?

Margherita Fabbri, MD¹, Miguel Coelho, MD^{1,2}, Daisy Abreu¹, Leonor Correia Guedes, MD^{1,2}, Mario M. Rosa, MD^{1,2,3}, Nilza Costa¹, Angelo Antonini, MD, PhD⁴, Joaquim J Ferreira, MD, PhD^{1,2,3}
1-Clinical Pharmacology Unit, Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 2-Department of Neurosciences, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal.

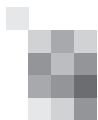
12:00-13:30 Mesa-Redonda (SALA A)

"Doença Neurológica na idade pediátrica: transição para a vida adulta"

Palestrantes: Eulália Calado, José Vale, Luísa Diogo

Moderadora: Rita Silva

13:30-14:30 Almoço



14:30-16:00 Mesa-Redonda (SALA A)

"Medicina Intensiva"

Moderadores: Antero Fernandes (Almada), Filipa Falcão (Lisboa)

Monitorização da autorregulação cerebral, passado e futuro

Celeste Dias (Porto)

Delirium

Rita Faria (Leiria)

Estado de mal - monitorização EEG contínuo

Ricardo Rego (Porto)

16:00-17:00 Simpósio Genzyme-Sanofi (SALA A)

"AUBAGIO: silenciando a Esclerose Múltipla"

Chairman: Rui Pedrosa - Hospital Santo António dos Capuchos - CHLC

16:00 Boas Vindas

Rui Pedrosa - Hospital Santo António dos Capuchos - CHLC

16:05 Aubagio e RM: A imagem da mudança

Rui Pedrosa - Hospital Santo António dos Capuchos - CHLC

16:30 *Quieting MS: Bring AUBAGIO to daily practice*

Mar Tintoré - Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona

16:55 Discussão e conclusões

17:00-17:30 Café

17:30-18:00 Conferência (SALA A)

"Cirurgia das Doenças Psiquiátricas: perspectiva actual"

Palestrante: Gonçalves Ferreira

Moderador: Vara Luiz

18:00-18:30 Conferência de Abertura (SALA A)

"Where is pain in the brain?"

Palestrante: Amos Korczyn (Tel Aviv)

Moderador: Direcção SPN

18:30-19:30 Comunicações Orais 3 (SALA A)

Tema: Doenças Vasculares I

Moderadores: José Ferro, Freire Gonçalves

CO13. POST-NOAC: Estudo observacional português de Acidente Vascular Cerebral em doentes medicados com anticoagulantes orais não antagonistas da vitamina K

João Pedro Marto¹, José Beato-Coelho², José Nuno Alves³, Cláudia Marques-Matos⁴, João Pinho³, Elsa Azevedo⁴, Miguel Viana-Baptista¹, João Sargento-Freitas²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar São João.

CO14. Alberta Stroke Program Early CT Score (ASPECTS) e lesão irreversível do parênquima cerebral – o melhor método de avaliação

Inês Correia¹, João Sargento-Freitas^{1,2}, Joana Jesus Ribeiro¹, Mariana Batista³, Orlando Galego³, Ana Inês Martins¹, Sara Sintra⁴, Fernando Silva^{1,2}, Gustavo Santo¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurosonologia, Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

CO15. CBV-ASPECTS como preditor do enfarte final no Acidente Vascular Cerebral isquémico agudo

Joana Jesus Ribeiro¹, João Sargento-Freitas¹, Inês Correia¹, Mariana Baptista², Orlando Galego², Ana Inês Martins¹, Sara Sintra³, Fernando Silva¹, Gustavo Cordeiro¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Área funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.



CO16. Recanalização arterial modula associação entre tensão arterial e prognóstico funcional no AVC isquémico

Ana Inês Martins¹, João Sargento-Freitas², Fernando Silva², Inês Correia¹, Joana Jesus Ribeiro¹, João Pedro Gomes³, Mariana Gonçalves³, Leila Cardoso³, Cristina Machado¹, Bruno Rodrigues¹, Gustavo Cordeiro¹, Luis Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurosonologia, Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

CO17. Variação circadiana do timing de tratamento com alteplase no acidente vascular cerebral isquémico e prognóstico aos 3 meses

José Nuno Alves¹, Célia Machado¹, José Amorim², José Araújo¹, Ana Filipa Santos¹, Sara Varanda¹, João Pinho¹, Carla Ferreira¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga.

CO18. Impacto clínico da calcificação das calcificações arteriais intracranianas nos doentes com AVC tratados com trombólise

Miguel Tábuas-Pereira, João Sargento-Freitas, Fernando Silva, Miguel Mesquita, Mariana Baptista, Cristina Machado, Bruno Rodrigues, Gustavo Cordeiro, Luis Cunha

Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

18:30-19:30 Comunicações Orais 4 (SALA B)

Tema: Cefaleias / Neurofisiologia

Moderadores: Isabel Luzeiro, Isabel Pavão Martins

CO19. Preditores clínicos da qualidade de vida na enxaqueca

Joana Jesus Ribeiro, Ana Margarida Novo, Lúvia Sousa, Sónia Batista
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

CO20. Factores clínicos associados à cronificação da enxaqueca

Ana Margarida Novo, Joana Jesus Ribeiro, Lúvia Sousa, Sónia Batista
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

CO21. Arterite de células gigantes: o papel da biópsia da artéria temporal na decisão terapêutica.

Luciano Almendra¹, João Sargento-Freitas^{1,2}, Fernando Silva^{1,2}, Olinda Rebelo³, Maria Carmo Macário¹, Gustavo Cordeiro¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurosonologia, 3-Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

CO22. CADASIL - revisão de uma casuística

Paula Salgado¹, Ana Luísa Sousa¹, Margarida Calejo¹, Isabel Moreira¹, José Pereira-Monteiro^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-Hospital e Instituto CUF Porto.

CO23. Monitorização neurofisiológica de ressecção cirúrgica de angiomas cavernosos do tronco cerebral

Ana Aires^{1,3}, Elsa Azevedo^{1,3}, António Vilarinho^{2,4}, Pedro Alberto Silva^{2,3,4}, Rui Vaz^{2,3,4}, Fernando Silveira¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar São João; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurociências CUF Porto.

18:30-19:30 Comunicações Orais 5 (SALA B)

Tema: Epilepsia

Moderadores: José Pimentel, Francisco Sales

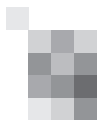
CO24. Esclerose Tuberosa – Caracterização dos doentes num hospital pediátrico terciário

Rosário Perry da Câmara¹, Maria Beatriz Costa¹, Márcia Rodrigues², Sandra Jacinto¹, José Pedro Vieira¹, Marta Amorim², Carla Conceição³, Ana Isabel Cordeiro⁴, Rita Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Área de Pediatria Médica, 2-Serviço de Genética Médica, Área de Pediatria Médica, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, CHLC-EPE, Lisboa.

CO25. Tratamento do Estado de Mal Epiléptico: Um Vislumbre da Realidade

Inês Rosário Marques, Carina Fernandes, Francisco Antunes, Miguel Grunho
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.



CO26. Efetividade do acetato de eslicarbazepina como terapêutica adjuvante em doentes adultos com crises epiléticas focais – Estudo ESLADOBA

João Chaves¹, Paula Breia², José Pimentel^{3,9}, Rita Peleção⁴, Marta Carvalho⁵, Pureza Mateus⁶, Peter Grebe⁷, António Mestre⁸, Hélder Fernandes¹⁰, Rui Sousa¹⁰, Acílio Gala¹⁰

1-Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto; 2-Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Centro Hospitalar de Lisboa Norte – Hospital Santa Maria, Lisboa; 4-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental - Hospital Egas Moniz, Lisboa; 5-Centro Hospitalar São João – Hospital S. João, Porto; 6-Centro Hospitalar de Leiria – Hospital Santo André, Leiria; 7-Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga – Hospital S. Sebastião, Santa Maria da Feira; 8-Clinicoimbra, Coimbra; 9-CUF Descobertas, Lisboa; 10-BIAL-Portela & C^a, S.A., Coronado (S. Romão e S. Mamede).

CO27. Cirurgia de epilepsia em doentes com esclerose mesial temporal

Pedro Correia, Joana Parra, Rute Teotónio, Conceição Bento, Francisco Sales
Programa de Cirurgia de Epilepsia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

CO28. Factores preditores de prognóstico na cirurgia de epilepsia

Joana Parra, Pedro Correia, Rute Teotónio, Conceição Bento, Francisco Sales
Programa de Cirurgia de Epilepsia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

CO29. MicroRNAs in epilepsy: new biomarkers for epileptogenesis?

Bárbara Leal^{1,2}, Cláudia Carvalho^{1,2}, Ricardo Ferreira², João Chaves^{1,3}, Andreia Bettencourt^{1,2}, Joel Freitas³, João Lopes³, João Ramalheira³, Paulo P Costa^{1,4}, António Martins da Silva^{1,3}, Berta Martins da Silva¹
1-Univ Porto, Lab Immunogenetics & Autoimmu and NeuroScien, UMIB, Inst Ciencias Biomed Abel Salazar, 2-Laboratório Imunogenética - Departamento Patologia e Imunologia Molecular, ICBAS-UPorto; 3-Hospital Santo António – Centro Hospitalar do Porto; 4-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge – Porto (INSA-Porto).



Sexta-feira, 13 de Novembro de 2015

08:00-09:00 **Posters 3 (Sala A)**

Tema: Doenças Vasculares I

Moderadores: Elsa Azevedo, Patrícia Canhão

- PO21. Desvio conjugado do olhar: sinal localizador de acidente isquémico transitório de causa hemodinâmica?**
Helena Felgueiras¹, Sofia Figueiredo¹, Pedro Barros^{1,2}, Ludovina Paredes², Tiago Gregório², Sérgio Castro³, Manuel Ribeiro³, Miguel Veloso^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de AVC, 3-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.
- PO22. O calcanhar de Aquiles no diagnóstico de lesão talâmica: um caso clínico**
Ricardo Soares-dos-Reis^{1,3}, Luís Braz^{1,3}, João Pedro Filipe², Madalena Pinto¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- PO23. Hipoacusia bilateral súbita: uma forma rara de apresentação de isquemia vertebrobasilar**
Sofia Figueiredo¹, Pedro Barros^{1,4}, Sara Ferreira², Sérgio Castro³, Daniela Seixas³, Miguel Veloso^{1,4}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Cardiologia, 3-Serviço de Imagiologia, 4-Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.
- PO24. Síndrome de Roubo da Artéria Subclávia: um caso de “insuficiência” vertebro-basilar**
Sofia de Figueiredo¹, Sérgio Castro², Manuel Ribeiro², Pedro Barros^{1,3}, Ludovina Paredes³, Tiago Gregório³, Alexandra Canedo⁴, Miguel Veloso^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, 3-Unidade de AVC, 4-Serviço de Cirurgia Vascular, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.
- PO25. Síndrome hemi-bulbar com hemiparésia ipsilateral: uma pista para o diagnóstico de dissecção arterial?**
Raquel Barbosa¹, Filipa Ladeira¹, Sofia Calado^{1,2}, Miguel Viana-Baptista^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa; 2-CEDOC-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.
- PO26. Dissecção carotídea: um evento isolado, um evento recorrente, ou um fenótipo de lesão arterial?**
Cláudia Borbinha¹, Filipa Ladeira¹, João Pedro Marto¹, Sofia Calado^{1,2,3}, Miguel Viana-Baptista^{1,2,3}
1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO), 2-Unidade AVC, Hospital São Francisco Xavier, CHLO, 3-CEDOC, NOVA Medical School.
- PO27. Quando a clínica tem razão**
Francisco Bernardo¹, Lia Leitão¹, Mariana Santos¹, Luísa Biscoito², Elsa Parreira¹, Amélia Nogueira Pinto¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 2-Departamento de Imagiologia, Hospital CUF Infante Santo, Lisboa.
- PO28. Síndrome de encefalopatia posterior reversível e drepanocitose**
Ana Arraiolos¹, Pedro Vilela², José Vale¹, Nuno Inácio¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures.
- PO29. Variante infratentorial de Síndrome de encefalopatia posterior reversível complicado por enfarte isquémico bilateral**
Filipa Ladeira, André Caetano, Sofia Calado, Francisca Sá
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisbon/Portugal.
- PO30. Variante central do síndrome da encefalopatia posterior reversível: talvez mais comum do que o esperado**
Catarina Félix^{1,2}, Hipólito Nzwalo^{1,2,3}, Miguel Milheiro^{1,2}, Motasem Shamasna^{1,2}, Luis Soleiro^{1,2}, Fátima Ferreira^{1,2}, Carlos Basilio^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de AVC, Hospital de Faro, 3-Universidade do Algarve.

08:00-09:00 **Posters 4 (Sala B)**

Tema: Neuromusculares I / Neurociências / Genética / Patologia do Sono

Moderadores: Isabel Conceição, Melo Pires

- PO31. *Miastenia gravis* induzida por ipilimumab em doente com melanoma avançado**
Vera Montes, Sandra Sousa, Rui Guerreiro, Fernando Pita
Serviço de Neurologia, HPP Cascais.
- PO32. Doença de Brody: desafio diagnóstico e descrição de duas novas mutações**
Telma Santos¹, Helena Felgueiras¹, Ricardo Taipa², Manuel Melo Pires², Ana Filipa Brandão³, Isabel Alonso³, Hugo Morais¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar do Porto; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC.
- PO33. Polimiosite na Síndrome Antissintetase: uma peça do puzzle**
Tiago Geraldês¹, Inês Cordeiro², Inês Cruz³, Miguel Grunho¹, Ana Cláudia Ribeiro¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Reumatologia, 3-Serviço de Cardiologia do Hospital Garcia de Orta.
- PO34. Míofascíte macrofágica – um achado histológico ou uma entidade clínico-patológica distinta?**
Sandra Moreira¹, José Mário Roriz¹, Catarina Santos¹, Ricardo Taipa², Manuel Melo Pires²
1-Serviço de Neurologia, CHEDV; 2-Unidade de Neuropatologia, CHSA.
- PO35. Anticorpos anti-AchR numa doente com Esclerose Lateral Amiotrófica**
Ana Luísa Sousa¹, Isabel Moreira¹, Raquel Samões¹, Márcio Cardoso², Nuno Vila-Chã¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
- PO36. Avaliação da qualidade de comunicação entre cuidados de saúde primários e consulta de neurologia hospitalar**
Ana Nabais¹, Dulce Neutel²
1-Medicina Geral e Familiar, Unidade Saúde Familiar Eborae, Évora, 2-Assistente Hospitalar, Serviço de Neurologia do Hospital do Espírito Santo, Évora, EPE.
- PO37. Um caso de paraprésia espástica: excisão cirúrgica ou excisão molecular?**
Ricardo Soares-dos-Reis^{1,2}, Maria José Rosas¹, Pedro Castro^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto, 2- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- PO38. Movimentos periódicos dos membros inferiores num doente em coma**
Ana Aires^{1,2}, Helena Rocha^{1,2}, Ricardo Rego¹
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João, 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

08:00-09:00 **Posters 5 (Sala C)**

Tema: Doenças Infecciosas II / Doenças Metabólicas

Moderadores: M.ª Carmo Macário, Vítor Tedim

- PO39. Uma causa rara de parésia facial periférica**
Mariana Carvalho Dias, Patrícia Antunes, Catarina Fonseca, Teresa Pinho e Melo
Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Lisboa.
- PO40. Polirradiculite pós-infecciosa como complicação neurológica rara de varicela**
Ana Monteiro^{1,4}, Tiago Gomes^{1,4}, Mafalda Sampaio², Miguel Leão^{2,3,4}
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, 3-Serviço de Genética do Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- PO41. Encefalite anti-NMDAR após encefalite herpética em doente adulto**
Paula Salgado¹, Isabel Moreira¹, Luis Albuquerque², Ana Martins Silva^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto, 3-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto.
- PO42. Mielopatia cervical progressiva associada a infeção pelo vírus linfotrópico humano de células-T**
Miguel Oliveira Santos, Isabel Amorim, Cristiana Silva, Patrícia Antunes, Filipa Falcão, Luísa Albuquerque
Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.



- PO43. Encefalopatia de Wernicke por subestenose do piloro: uma etiologia pouco comum**
Carolina Lopes^{1,2}, Ana Monteiro^{1,2}, Henrique Costa^{1,2}
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João, Porto, 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
- PO44. Desnutrição no idoso e Encefalopatia de Wernicke**
FJ Ros Forteza¹, Heidy Cabrera², Marco Bousende³
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina da Unidade Local de Saúde da Guarda, E.P.E.;
3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar São João, E.P., Porto.
- PO45. Doença de Marchiafava Bignami - relato de caso com perfil clínico e imagiológico atípico**
Juliana Castelo, Catarina Silva Santos
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira
- PO46. Xantomatose Cerebrotendinosa: uma doença rara com implicações terapêuticas**
Telma Santos¹, António Martins Campos¹, Helena Felgueiras¹, Sofia de Figueiredo¹, Daniela Seixas^{2,3}, Hugo Morais¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho,
3-Departamento de Biologia Experimental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

9:00-09:30 Conferência (SALA A)

"AVC criptogénico: do diagnóstico à terapêutica"

Palestrante: João de Sousa

Moderadores: Catarina Fonseca, Mário Oliveira

9:30-11:00 Mesa-Redonda (SALA A)

"Fronteiras da Cognição: Os dois lados do cérebro"

Palestrantes: Sílvia Ouakinin, Cláudia Guarda, Cortez Pinto, Élia Baeta

Moderadora: Isabel Santana

11:00-11:30 Café

11:30-12:00 Conferência (SALA A)

"Doenças neurológicas com manifestações oftalmológicas"

Palestrante: Pedro Fonseca

Moderador: Freire Gonçalves

12:00-13:00 Simpósio Novartis (SALA A)

"GILENYA: ONE STEP CLOSER" Estratégias de tratamento na EM

Abertura

Nova exigência nos objetivos terapêuticos: da redução de surtos a NEDA-4

Luís Cunha, CHUC e Maria José Sá, CHSJ

Identificar precocemente a falência terapêutica na EM

João de Sá, CHLN

Gilenya - mais de 10 anos de experiência em ensaios clínicos

Ana Martins da Silva, CHP

Otimização precoce do tratamento na EM: uma visão baseada na experiência

Lívia Sousa, CHUC

Conclusões

Luís Cunha, CHUC e Maria José Sá, CHSJ

13:00-14:30 Almoço

14:30-15:30 Mesa-Redonda (SALA A)

"Drogas Antigas Perigos Modernos"

Palestrantes: Mário Rosa, Filipe Palavra

Moderador: Fontes Ribeiro

15:30-16:30 Simpósio EISAI (SALA A)
"Novo alvo terapêutico na Epilepsia"

Moderador: Manuel Antunes

16:30-17:00 Café

17:00-18:30 Mesa-Redonda (SALA A)
"Terapêutica Endovascular no AVC agudo"

Palestrantes: Luísa Biscoito, António Moreno, Teresa Pinho e Melo

Moderador: Carlos Correia, Pedro Vilela

18:30-19:00 Conferência (SALA A)
"Filantropia, Ciência e Interesse Público: interesses complementares ou conflituais"

Palestrante: Cristina Sampaio (EUA)

Moderadores: Carolina Garrett

19:00-20:00 Posters 6 (SALA A)

Tema: Doenças Vasculares II

Moderadores: Teresa Pinho e Melo, Carlos Correia

PO47. Infecção de hematoma intracerebral após terapêutica com rt-PA IV

Mariana Carvalho Dias¹, Patrícia Canhão¹, Carlos Casimiro²

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa.

PO48. Oftalmoparésia e Arterite Temporal: problemas a duplicar

Inês Rosário Marques, Francisco Antunes, Miguel Grunho, Ana Cláudia Ribeiro

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

PO49. Acidente Vascular Cerebral e Vasculopatia a Vírus Varicela-Zoster

Cláudia Borbinha¹, João Pedro Marto¹, Sofia Calado^{1,2,3}, Miguel Viana-Baptista^{1,2,3}

1-Serviço Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO), 2-Unidade AVC, Hospital São Francisco Xavier, CHLO; 3-CEDOC, NOVA Medical School.

PO50. Excrescências de Lambl e AVC isquémico

Sofia de Figueiredo¹, Pedro Barros^{1,4}, Sérgio Castro², Manuel Ribeiro², Francisco Sampaio³, Ludovina Paredes⁴, Tiago Gregório⁴, Miguel Veloso^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, 3-Serviço de Cardiologia, 4-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia.

PO51. Parésia do nervo oculomotor e ataxia cerebelar ipsilateral – um desafio diagnóstico

Juliana Castelo, Mariana Branco, Peter Grebe

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

PO52. Neurossonologia na oclusão da Artéria Central da Retina – caso clínico com spot sign

Ana Inês Martins¹, João Sargento-Freitas², Mariana Batista³, Mafalda Magalhães⁴, Cristina Duque¹, Rui Araújo¹, Pedro Fonseca⁵, Fernando Silva², Gustavo Cordeiro¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurossonologia, Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Radiologia, 5-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

PO53. Síndrome Cerebeloso por Fenómeno de Roubo Condicionado por Fístula Arteriovenosa Dural

António Martins de Campos¹, Helena Felgueiras¹, Sérgio Castro², Manuel Ribeiro², Pedro Carneiro¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.

PO54. Fístula Arteriovenosa Dural múltipla dos seios cavernoso, esfenoparietal e esfenobasal: desafio diagnóstico e terapêutico

Telma Santos¹, Sofia de Figueiredo¹, Mónica Loureiro², Dália Meira², Sérgio Castro³, Manuel Ribeiro³, Pedro Barros¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oftalmologia, 3-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.

PO55. Telangiectasias capilares cerebrais sintomáticas: 3 casos clínicos

Ana Monteiro^{1,2}, Carolina Lopes^{1,2}, Diogo Fitas^{1,3}, Henrique Costa^{1,2}, Madalena Pinto¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo.



- PO56. Punção lombar associada a corticoterapia como factor predisponente de Trombose Venosa Cerebral**
Isabel Amorim, Cristiana Silva, Miguel Santos, Patrícia Antunes, Filipa Falcão, Luísa Albuquerque
Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

19:00-20:00 Posters 7 (SALA B)

Tema: Doenças Movimento

Moderadores: João Massano, Rita Simões

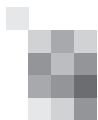
- PO57. Perturbação de controlo de impulsos e síndrome de desregulação dopaminérgica na Doença de Parkinson e Cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda: Caso Clínico**
Mário Sousa¹, Fradique Moreira¹, Nadia Canário³, Ricardo Pereira², Manuel Rito², Cristina Januário¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;
3-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Universidade de Coimbra.
- PO58. Cervicalgia e Síndrome de Horner no Serviço de Urgência: Pense Fora da Caixa!**
Francisco Antunes, Inês Marques, Carolina Pires, Ana Cláudia Ribeiro, Miguel Grunho
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta.
- PO59. Síndrome córtico-basal associado a mutação do gene da progranulina**
João Carvalho¹, André Leitão², Cristina Januário¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tondela-Viseu.
- PO60. Distonia induzida por lesão do nervo periférico. A propósito de um caso clínico.**
Filipe Blanco, Carla Cecília, João Sargento-Freitas, Cristina Januário
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO61. Tetraplegia após tratamento com toxina botulínica tipo A em doente com distonia cervical**
Soraia Vaz¹, Joana Morgado¹, Ariana Barros¹, Luísa Medeiros², Ana Calado¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Unidade de Neurofisiologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central.
- PO62. Um caso de distonia generalizada tardia após lesão hipoxico-isquémica: correlação anatomo-funcional dos gânglios da base**
Mário Sousa¹, Joana Jesus Ribeiro¹, Nadia Canário², Fradique Moreira¹, Cristina Januário¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Universidade de Coimbra;
- PO63. Encefalopatia Recorrente Autoimune**
Ana Brás, Pedro Correia, Beatriz Santiago
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO64. Síndrome de Fahr: caracterização clínica e imagiológica de uma nova mutação do gene SLC20A2**
Rui Araújo¹, Hugo Clemente², Ana Ribeiro³, Diana Duro¹, Ana Morgadinho¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra,
3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta.
- PO65. Síndrome de pernas inquietas como manifestação de doença celíaca**
Andreia Costa^{1,3}, Andreia Albuquerque², Pedro Abreu^{1,3}, Sara Vieira¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Gastroenterologia, Centro Hospitalar São João, Porto,
3-Departamento de Neurociências clínicas e saúde mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.

19:00-20:00 Posters 8 (SALA C)

Tema: Doenças Vasculares III / Epilepsia / Neurociências

Moderadores: Ruth Geraldés, António Martins

- PO66. Embolia gasosa cerebral associada a catéter venoso central: casos clínicos e revisão sistemática.**
José Araújo¹, João Pinho¹, José Manuel Amorim², Helena Vilaça³, Manuel Ribeiro⁴, João Pereira¹, Carla Ferreira¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Conde de Bertiandos – Ponte de Lima; 4-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia.



- PO67. Estado epiléptico não-convulsivo afásico mimetizando Acidente Vascular Cerebral isquémico agudo**
Pedro Brás¹, Ary de Sousa¹, Alexandra Gaspar², Catarina Frias³, Ana Nunes⁴, Manuel Manita¹
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Santo António dos Capuchos - Centro Hospitalar de Lisboa Central, 3-Serviço de Medicina Interna - Hospital Curry Cabral - Centro Hospitalar de Lisboa Central, 4-Unidade Cerebrovascular - Hospital São José - Centro Hospitalar de Lisboa Central.
- PO68. Desvio paroxístico do olhar em idade pediátrica: ser ou não ser epilepsia, eis a questão.**
Constança Soares dos Santos¹, Catarina de Abreu Amaro¹, Sofia Ferreira¹, Ricardo Costa¹, Luíza Rosado^{2,3}
1-Serviço de Pediatria, 2-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Cova da Beira, Covilhã; 3-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade da Beira Interior.
- PO69. Insulinoma como causa rara de epilepsia refratária de novo**
Tiago Gomes^{1,3}, Ana Monteiro^{1,3}, Cláudia Nogueira², César Esteves^{2,3}, Sara França¹
1-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- PO70. Singulto: uma rara manifestação de estado mal epiléptico não convulsivo**
Catarina Falcão de Campos, Andreia D. Magalhães, Ana Rita Peralta, Ana Patrícia Antunes, Filipa Falcão, José Pimentel, Luísa Albuquerque
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal.
- PO71. Estado de mal de ausências no adulto: subtileza das manifestações clínicas**
Francisco Bernardo, Rita Martins, Elsa Parreira, António Martins, Amélia Nogueira Pinto
Serviço de Neurologia Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora.
- PO72. Lipoma da fissura sílvica associado a displasia cortical**
Joana Parra, Alcinda David, Conceição Bento, Francisco Sales
Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- PO73. Amoxicilina: um fármaco potencialmente epileptogénico**
João Raposo, Miguel Pereira, Rute Teotónio, Conceição Bento, Francisco Sales
Unidade de Epilepsia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO74. Importância do Tálamo na comunicação entre áreas corticais visuais primárias e secundárias. Análise em dois doentes com lesões vasculares neonatais.**
Alberto Leal
Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa.

20:00-21:00 Assembleia-Geral



Sábado, 14 de Novembro de 2015

08:00-09:00 **Posters 9 (SALA A)**

Tema: Doenças Desmielinizantes

Moderadores: Vasco Salgado, José Vale

- PO75. Lesão desmielinizante encefálica pseudotumoral: relato de caso**
Márcia Cristina da Paixão Rodrigues, José Eduardo Souza Dias Júnior, Rafael Basílio Guimarães
Serviço de Neurocirurgia do Hospital Estadual Mário Covas, Santo André - SP, Brasil.
- PO76. Esclerose múltipla e hepatite autoimune.**
Gonçalo Cação¹, Ernestina Santos^{1,2}, Ana Martins Silva^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto.
- PO77. Análise da custo-utilidade do Fumarato de Dimetilo no tratamento de doentes adultos com Esclerose Múltipla Surto-Remissão em Portugal**
Luís Miguel¹, João de Sá², Bernardete Pinheiro¹, Carlos Acosta³
1-CISEP Centro de Investigação Sobre Economia Portuguesa, Lisboa, 2-Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa, 3-Biogen, Lisboa.
- PO78. Efeito rebound do fingolimod durante a gravidez**
Adriana Rua¹, Núria Sola-Valls², Maria Sepúlveda², Yolanda Blanco², Sara Llufríu², Albert Saiz²
1- Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2- Center for Neuroimmunology, Service of Neurology, Hospital Clínic and Institut d'Investigació Biomèdica August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, Spain.
- PO79. Infecção a *Clostridium difficile* em doente sob fingolimod**
Filipa Ladeira¹, Claudia Borbinha¹, Ana Sofia Correia^{1,3}, Susana Peres^{2,4}, Miguel Viana Baptista^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Infeciologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-CEDOC, Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade, Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.
- PO80. Lesões encefálicas múltiplas com captação em anel - ADEM aos 74 anos?**
André Caetano¹, Ana Sofia Correia¹, Ding Zhang², Martinha Chorão³, Francisca Sá¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa.
- PO81. Provável rombencefalite de Bickerstaff com anticorpos anti-GQ1b negativos.**
André Militão, Ana Romeiro, Rui Guerreiro.
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal.
- PO82. Paquimeningite hipertrófica recorrente por Síndrome de Hiper IgG4**
Joana Martins¹, Nuno Vila-Chã^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS, Universidade do Porto.
- PO83. Leukoencephalopathy with vanishing white matter com demência e parkinsonismo no adulto**
Ana Arraiolos, Rita Simões, José Vale
Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo.
- PO84. Envolvimento neurológico na Linfocitose hemofagocítica do adulto como manifestação inaugural de Lúpus eritematoso sistémico**
Ary de Sousa¹, Pedro Brás¹, Isabel Botelho², Mónica Almeida², Manuel Manita¹
1- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2- Unidade de Cuidados Intensivos Polivalentes, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central

08:00-09:00 **Posters 10 (SALA B)**

Tema: Demências / Cefaleias

Moderadores: Carolina Garrett, Elsa Parreira

PO85. Hipersexualidade e defeito cognitivo

Célia Machado¹, Maria do Céu Ferreira², Ana Sofia Costa¹, Sofia Rocha¹, Álvaro Machado¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Psiquiatria, Hospital de Braga, Braga.

PO86. Intolerância frio como manifestação disautonómica, em dois doentes com Demência Frontotemporal

Luciano Almendra¹, Joana Parra¹, Diana Duro¹, Ricardo Morais², Isabel Santana^{1,3,4}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra;
4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

PO87. Mutação no gene C9orf72 como Demência com Corpos de Lewy

Joana Parra¹, Miguel Pereira¹, Diana Duro¹, Maria Rosário Almeida², Isabel Santana¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra

PO88. Síndrome da mão alienígena como primeira manifestação de doença de Creutzfeldt – Jakob

Pedro Lopes, Marina Couto, Leandro Valdemar
Serviço de Neurologia do Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE

PO89. Demência em doente com Polineuropatia Amiloidótica Familiar de início tardio

João Durães¹, Miguel Pereira¹, Diana Duro³, César Nunes², Maria do Carmo Macário¹, Isabel Santana^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;
3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

PO90. Manifestações do Sistema Nervoso Central na Esclerodermia: um caso clínico

Miguel Tábuas-Pereira, Ricardo Varela, Ana Rita Nogueira, Maria João Henriques, Maria do Carmo Macário, Isabel Santana
Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

PO91. Encefalopatia de início súbito – efeito adverso raro de um exame comum

Mariana Almeida Branco, Luís Fontão, Vítor Tedim Cruz
Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.

PO92. Visual snow – uma nova entidade neurológica

Ana Luísa Sousa, Manuel Correia
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

PO93. Siringomielia associada a nevralgia do trigémio: a propósito de 2 casos clínicos

Ricardo Almendra, Vera Espírito Santo, Andreia Veiga, Pedro Guimarães, Ana Graça Velon
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.

PO94. SUNCT (Short-lasting Unilateral Neuralgiform Headache Attacks With Conjunctival Injection and Tearing) em mãe e filho

Pedro Viana¹, Patrícia Pita Lobo², Isabel Pavão Martins¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, 2-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca.

08:00-09:00 **Posters 11 (SALA C)**

Tema: Neuromusculares II

Moderadores: Luís Santos, Fernando Silveira

PO95. Paralisia idiopática do nervo grande hipoglosso – um diagnóstico de exclusão.

Mariana Santos¹, Lia Leitão¹, Ângela Timóteo¹, Elsa Parreira¹, Luís Santos², Cristina Costa¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE Amadora-Sintra.

PO96. Síndrome complexa regional dolorosa após cirurgia a síndrome do túnel cárpico

Andreia Costa^{1,3}, Joana Meireles^{1,3}, Paula Barbosa², Armanda Gomes², Pedro Abreu^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de dor crónica, Centro Hospitalar São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.



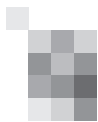
- PO97. Polineuropatia axonal aguda vasculítica severa associada a crioglobulinémia mista idiopática**
Pedro Lopes¹, Leandro Valdemar¹, Miriam Cimbron², Ricardo Taipa³, Paula Macedo², Rui Mota¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna do Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE, 3-Unidade de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto.
- PO98. Polineuropatia axonal lentamente progressiva de início tardio - uma etiologia tratável**
Mariana Almeida Branco¹, Luís Ruano¹, Ricardo Taipa², Manuel Melo Pires², Vítor Tedim Cruz¹
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira;
2-Unidade de Neuropatologia do Hospital de Santo António - Centro Hospitalar do Porto, Porto
- PO99. Mioquimias faciais: um sinal precoce de Síndrome de Guillain-Barré**
Telma Santos¹, António Martins Campos¹, Renata Rothwell², Mónica Loureiro², Pedro Carneiro¹, Dália Meira², Hugo Morais¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.
- PO100. Traumatismo e Síndrome de Guillain-Barré: três casos clínicos**
Célia Machado, José Nuno Alves, Ana Filipa Santos, João Pinho, Ricardo Maré, Carla Ferreira
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.
- PO101. Doença de Charcot-Marie-Tooth 1B causada por uma nova mutação no gene MPZ**
Joana Afonso Ribeiro, Luciano Almendra, Anabela Matos, Argemiro Geraldo, Luís Negrão
Consulta Externa de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.
- PO102. Envolvimento do SNC na Polineuropatia Amiloidótica Familiar: que mecanismos?**
José Araújo¹, José Nuno Alves¹, Célia Machado¹, Virgínia Mendes², João Pereira¹, João Pinho¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga.
- PO103. Eventos neurológicos focais transitórios em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar após transplante hepático**
Carlota Cunha, Sara França, Filipe Correia, Manuela Costa
Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

09:00-10:30 Comunicações Orais 6 (SALA A)

Tema: Doenças Desmielinizantes

Moderadores: Lúvia de Sousa, João Sá

- CO30. Bandas Oligoclonais e formas de apresentação de Esclerose Múltipla**
Inês Correia¹, Mário Sousa¹, Inês Brás Marques¹, Sónia Batista¹, José Tomás¹, Inês Baldeiras^{2,3}, Carla Nunes¹, Carmo Macário¹, Lúvia Sousa^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuroquímica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal.
- CO31. Perturbações de Sono na Esclerose Múltipla – resultados do estudo transversal multicêntrico inMS**
Pedro Viana¹, Elisabete Rodrigues², Carina Fernandes³, Andreia Matas⁴, Rui Barreto⁵, Marcelo Mendonça⁶, Rita Peralta^{1,7}, Ruth Gerales⁸
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Funchal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 7-Laboratório de EEG / Sono, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 8-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, Oxford University Hospital.
- CO32. Alterações disautónomicas na Esclerose Múltipla - da bateria clássica de Ewing aos novos métodos de avaliação da função autonómica.**
Pedro Castro^{1,2}, Gonçalo Videira¹, João Pedro Filipe³, Bítia Vieira¹, Rosa Santos^{1,2}, Maria José Sá^{2,4}, Elsa Azevedo^{1,2}, Carina Reis³, Pedro Abreu^{1,2}
1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João; 4-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa.



CO33. The role of two Nrf2 Polymorphisms on Multiple Sclerosis

Andreia Bettencourt¹, Andreia Cunha², Nuno Sepúlveda^{3,4}, Ernestina Santos^{1,5}, Raquel Samões⁵, Paulo Pinho e Costa^{1,6}, Miguel Soares², Berta Martins da Silva¹, Ana Martins da Silva^{1,5}

1-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Abel Salazar Institute of Biomedical Sciences, University of Porto – UMIB/ICBAS/UP, Porto; 2-Instituto Gulbenkian de Ciência, Lisbon; 3-London School of Hygiene and Tropical Medicine, London; 4-Center of Statistics and Applications of University of Lisbon, Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Lisbon; 5-Centro Hospitalar do Porto-Hospital de Santo António, Porto; 6-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto.

CO34. Avaliação do efeito comparativo de terapêuticas modificadoras de doença de primeira linha na esclerose múltipla pelo número necessário para tratar

Mário Veloso

ARN – Anestesia, Reanimação e Neurologia – Lda., Lisboa, Portugal.

CO35. Fampridina na esclerose múltipla: resultados da prática clínica.

Gonçalo Cação¹, Inês Moreira², Joana Martins¹, Isabel Moreira¹, Andreia Bettencourt², Ernestina Santos^{1,2}, Ana Martins Silva^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto.

CO36. Doenças autoimunes em doentes com neuromielite óptica

Ana Sofia Correia^{1,2}, George Tackley², Mark Woodhall², Joseph Nour², Rosie Gore², Patrick Waters², Jacqueline Palace², Maria Isabel Leite²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental), Lisboa; 2-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, Oxford University Hospitals National Health Service Trust, Oxford, Reino Unido.

CO37. Características associadas a poliautoimunidade em doentes com neuromielite óptica

Ana Sofia Correia^{1,2}, George Tackley², Mark Woodhall², Joseph Nour², Rosie Gore², Patrick Waters², Jacqueline Palace², Maria Isabel Leite²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental), Lisboa; 2-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, Oxford University Hospitals National Health Service Trust, Oxford, Reino Unido.

CO38. Autoimunidade anti-aquaporina 4 em doentes com patologia auto-imune da tiróide

Ana Sofia Correia^{1,3}, Rute Ferreira², Luísa Pinto⁴, António Galzerano⁵, Manuela Oliveira², Patrick Waters³, Angela Vincent³, Mark Woodhall³, Maria Isabel Leite³

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Endocrinologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental), Lisboa; 3-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, Oxford University Hospitals National Health Service Trust, Oxford, Reino Unido; 4-Serviço de Patologia Clínica, 5-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa.

09:00-10:30 Comunicações Orais 7 (SALA B)

Tema: Demências

Moderadores: Élia Baeta, Isabel Santana

CO39. Cognitive Performance of Primary Care based Cohort using Mini Mental State Examination

Ilka Martins Rosa, Ana Gabriela Henriques, Odete Beirão Cruz e Silva
Universidade de Aveiro, Aveiro.

CO40. O "head turning sign" na Doença de Alzheimer e Défice Cognitivo Ligeiro-Amnésico

João Durães¹, Miguel Pereira¹, Rui Araújo¹, Sandra Bernardino², Diana Duro³, Beatriz Santiago¹, Isabel Santana^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

CO41. Antecedentes familiares de distúrbios do desenvolvimento e doença psiquiátrica na Doença de Alzheimer e Demência Frontotemporal

Ana Gouveia, Miguel Pereira, Diana Duro, Carmo Macário, Beatriz Santiago, Isabel Santana
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.



CO42. Demência frontotemporal associada à mutação P301L no gene MAPT: revisão clínica e neuropatológica

Joana Morgado¹, Sergi Borrego², Oriol Grau³, Ramón Reñé⁴, Isabel Hernández⁵, Mircea Balasa², Albert Lladó², Ellen Gelpi³, Raquel Sánchez-Valle²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2-Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos; 3-Banco de tejidos neurológicos, Biobanc IDIBAPS, Hospital Clínic, Barcelona; 4-Servicio de Neurología, Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona; 5-Unidad de Memoria, Fundació ACE (ICNA), Barcelona.

CO43. Síndrome córticobasal numa consulta de Demências - da caracterização clínica ao diagnóstico etiológico

Marta Arenga¹, Miguel Pereira¹, Beatriz Santiago¹, Inês Baldeiras², Maria Rosário Almeida³, Isabel Santana¹

1-Consulta de Demências, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), 2-Laboratório de Neuroquímica, CHUC e Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra.

CO44. Variáveis preditivas de disfunção cognitiva no Lúpus Eritematoso Sistémico e no Sjogren Primário

Sara Cavaco^{1,2}, Ernestina Santos², Maria Inês Moreira^{1,2}, Isabel Moreira², Raquel Samões², Raquel Faria³, Mariana Brandão³, António Marinho³, Isabel Almeida³, Fátima Farinha³, Carlos Vasconcelos³, Ana Martins Silva²

1-Unidade de Neuropsicologia, 2-Serviço de Neurologia, 3-Unidade de Imunologia Clínica, Centro Hospitalar do Porto, Porto.

CO45. Encefalites límbicas: revisão dos últimos 5 anos de experiência clínica institucional

Tiago Gomes^{1,2}, Ana Monteiro^{1,2}, Teresa Mendonça¹, Madalena Pinto¹

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

CO46. Perfil de biomarcadores no líquido cefalorraquidiano em doentes com hidrocéfalo de pressão normal idiopático

Cristina Duque¹, Miguel Pereira¹, Inês Baldeiras^{2,3}, Catarina Resende de Oliveira^{2,3}, Isabel Santana¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuroquímica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Neurociências e Biologia Molecular, Universidade de Coimbra.

CO47. Hidrocefalia de Pressão Normal: Avaliação dos resultados do tratamento cirúrgico

Dalila Forte¹, João Sequeira², Luís Cardoso¹, Pedro Branco¹, Anabela Nabais¹, Joaquim Monteiro¹, Nuno Reis¹

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

09:00-10:30 Comunicações Orais 8 (SALA C)

Tema: Neuromusculares / Neurofisiologia / Neuropatologia

Moderadores: Teresa Coelho, Luís Negrão

CO48. Epidemiology of transthyretin familial amyloid polyneuropathy in Portugal

Mónica Inês¹, Teresa Coelho², Isabel Conceição³, Lara Ferreira⁴, Mamede de Carvalho¹, João Costa¹

1-Instituto de Medicina Molecular, Unidade de Fisiologia Clínica e Translacional, Lisboa; 2-Centro Hospitalar do Porto, Unidade Corino de Andrade, Porto; 3-Centro Hospitalar Lisboa Norte, Serviço de Neurologia, Lisboa; 4-Universidade do Algarve, Faro.

CO49. Transthyretin familial amyloid polyneuropathy impact on health-related quality of life

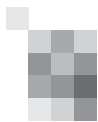
Mónica Inês¹, Teresa Coelho², Isabel Conceição³, Lara Ferreira⁴, Mamede de Carvalho¹, João Costa¹

1-Instituto de Medicina Molecular, Unidade de Fisiologia Clínica e Translacional, Lisboa; 2-Centro Hospitalar do Porto, Unidade Corino de Andrade, Porto; 3-Centro Hospitalar Lisboa Norte, Serviço de Neurologia, Lisboa; 4-Universidade do Algarve, Faro.

CO50. Envolvimento do SNC em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar – Casuística de um Centro

Ana Franco¹, Carla Bentes^{1,2}, Vanda Castro⁴, Mamede de Carvalho⁵, Isabel Conceição^{1,3}

1-Departamento de Neurociências, 2-Laboratório de EEG/Sono, Departamento de Neurociências, 3-Laboratório de EMG, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 5-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa.



CO51. Phase 2 Open-Label Extension Study of Patisiran, an Investigational siRNA Agent for Familial Amyloidotic Polyneuropathy

Teresa Coelho¹, Ole Suhr², Isabel Conceicao³, Marcia Waddington-Cruz⁴, Hartmut Schmidt⁵, Juan Buades⁶, Josep Campistol⁷, Jean Pouget⁸, John Berk⁹, Brian Bettencourt¹⁰, Jared Gollob¹¹, David Adams¹²
1-Unidade Clinica de Paramiloidose, Hospital de Santo Antonio, Portugal; 2-Department of Public Health and Clinical Medicine, Umea University, Sweden; 3-Centro Hospitalar Lisboa Norte-Hospital de Santa Maria, Portugal; 4-Hospital Universitario Clementino Fraga Filho, Brazil; 5-The University Hospital of Muenster, Germany; 6-Hospital Son Llatzer, Spain; 7-Hospital Clinic, Spain; 8-Centre de Reference des Maladies Naueromusculaires et de la SLA, Hopital de la Timone, France; 9-Amyloidosis Center, Boston University, USA; 10-Alnylam Pharmaceuticals, USA; 11-Alnylam Pharmaceuticals, USA; 12-Centre Paris-Sud, APHP, Hopital de Bicetre, INSERM U788, Service de Neurologie, and Centre de Reference des Neuropathies Amyloides Familiales, France.

CO52. Envolvimento do Sistema Nervoso Periférico na Doença de Machado-Joseph – avaliação clínica e neurofisiológica

Joana Afonso Ribeiro^{1,2}, Ana Margarida Novo², Luciano Almendra¹, Anabela Matos¹, Cristina Januário², Luís Negrão¹
1-Consulta de Doenças Neuromusculares, 2-Consulta de Neurogenética, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

CO53. Síndromes Miasténicas Congénitas: Casuística da Unidade de Doenças Neuromusculares do CHUC.

Luciano Almendra¹, Cristina Duque², Joana Ribeiro¹, Olinda Rebelo³, Argemiro Geraldo¹, Anabela Matos¹, Luís Negrão¹
1-Consulta de Doenças Neuromusculares, 2-Serviço de Neurologia, 3-Neuropatologia, Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

CO54. Rianodinopatias: um grupo heterogéneo de miopatias

Raquel Samões¹, Margarida Calejo¹, Teresa Coelho^{2,6}, Jorge Oliveira³, Ana Gonçalves³, Rosário Santos³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Manuela Santos^{5,6}
1-Serviço de Neurologia, 2-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurofisiologia, 3-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica, 4-Unidade de Neuropatologia, 5-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António.

CO55. Perfil evolutivo da histopatologia inflamatória e neurodegenerativa na miosite de corpos de inclusão

Miguel Mendonça Pinto¹, Ricardo Taipa², António Guimarães², Manuel Melo Pires²
1-Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

CO56. Axonal Hyperpolarization in Amyotrophic Lateral Sclerosis

Marisa Brum^{1,2}, Mamede de Carvalho^{2,3}
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal; 2-Instituto de Medicina Molecular da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte.

10:30-11:00 **Café**

11:00-12:00 **Conferência (SALA A)**

"Terapêuticas Dirigidas em Doenças Neurodegenerativas: O Caso da Doença de Huntington"

Palestrante: Cristina Sampaio (EUA)

Moderador: Joaquim Ferreira

12:00-13:00 **Simpósio Biogen (SALA A)**

"Terapêutica individualizada no doente com EM: mais soluções, novos desafios"

Palestrantes: Carlos Capela (Hospital das Forças Armadas - Lisboa) e

Dulce Neutel (Hospital Espírito Santo - Évora)

Moderador: José Vale (Hospital Beatriz Ângelo - Loures)

13:00-14:30 **Almoço**



14:30-15:00 Conferência (SALA A)

"Qualidade em Cuidados de Saúde em Portugal: Que Desafios?"

Palestrante: Luís Campos

Moderador: Vitor Oliveira

15:00-16:00 Simpósio BIAL (SALA A)

"A Experiência Clínica Pós-Comercialização com Acetato de Eslicarbazepina (ESL) em Terapêutica Adjuvante"

Moderador: José Pimentel - Centro Hospitalar de Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria

Palestrantes: Rita Peleção - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental - Hospital Egas Moniz

João Chaves - Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António

16:00-16:30 Café

16:30-17:30 Mesa-Redonda (SALA A)

"Levodopa: 50 anos de uma droga "milagrosa" "

Palestrantes: Joaquim Ferreira, A Castro-Caldas

Moderadores: Cristina Sampaio

17:30-18:30 Comunicações Orais 9 (SALA A)

Tema: Doenças Vasculares II

Moderadores: Manuel Correia, Miguel Viana Baptista

- CO57. Acidente Vascular Cerebral isquémico ao acordar não se associa a fibrilhação auricular diagnosticada de novo**
Pedro Alves, Teresa Pinho e Melo, José Ferro, Ana Catarina Fonseca
Unidade de Doenças Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria.
- CO58. Acidente Vascular Cerebral hemorrágico em idade pediátrica: casuística de 7 anos**
Liliana Pereira¹, Maria José Fonseca², José Paulo Monteiro²
1-Serviço de Neurologia, 2-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada.
- CO59. Acidente Vascular Cerebral recorrente: estudo retrospectivo de uma base de dados hospitalar**
Ricardo Almendra¹, Vera Espírito Santo¹, Andreia Veiga¹, Andreia Matas¹, Pedro Guimarães^{1,2}, Alexandre Costa^{1,2}, Dina Carvalho², Rui Couto², Ana Graça Velon¹, Mário Rui Silva¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade Cérebro-Vascular do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.
- CO60. Amnésia Global Transitória: estudo retrospectivo de um centro hospitalar**
Ricardo Almendra¹, Mónica Almeida², Vera Espírito Santo¹, Andreia Veiga¹, Alexandre Costa¹, Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães¹
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-USF Aquilino Ribeiro.
- CO61. Eficácia da acetazolamida em doentes com trombose venosa cerebral**
Diana Aguiar de Sousa¹, José M. Ferro¹, Patrícia Canhão¹, Fernando Barinagarrementeria², Marie-Germaine Bousser³, Jam Stam⁴, the ISCVT investigators
1-Department of Neurosciences (Neurology), Hospital de Santa Maria, University of Lisbon; 2-Department of Neurology, Instituto Nacional de Neurologia y Neurocirurgia, México City, Mexico; 3-Department of Neurology, Hôpital Lariboisière, Paris, France; 4-Department of Neurology, Academic Medical Centre, Amsterdam, The Netherlands.
- CO62. Fístulas carótido-cavernosas: caracterização de uma população hospitalar**
José Beato-Coelho¹, Miguel Pereira¹, Mariana Batista², César Nunes², Fradique Moreira¹, Cristina Januário¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.

17:30-18:30 Comunicações Orais 10 (SALA B)

Tema: Doenças Movimento II

Moderadores: Joaquim Ferreira, Cristina Sampaio

- CO63. Hiperecogenicidade da Substância Nigra e compromisso motor contralateral na Doença de Parkinson**
Joana Jesus Ribeiro¹, João Sargento-Freitas², Mário Sousa¹, Fernando Silva², António Freire¹, Cristina Januário¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurosonologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

- CO64. Estimulação Cerebral Profunda em doentes com doença de Parkinson com mutação do gene GBA**
 Leonor Correia Guedes^{1,2}, Raquel Bouça¹, Mário Miguel Rosa^{1,2}, Patrícia Pita Lobo¹, Margherita Fabbri¹, Begoña Cattoni³, Herculano Carvalho³, António Gonçalves Ferreira³, Gabriel Miltenberger-Miltenyi⁴, Joaquim J Ferreira^{1,2}, Miguel Coelho^{1,2}
 1-Unidade de Farmacologia Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.
- CO65. Complicações da cirurgia de estimulação cerebral profunda no tratamento da Doença de Parkinson**
 João Sequeira¹, Pedro Brás¹, Dalila Forte², Sara Dias¹, Ana Calado¹, Cristina Semedo³, Margarida Dias¹, Manuel Almeida¹, José Brás², Joaquim Monteiro²
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal.
- CO66. Avaliação intra-operatória da rigidez na cirurgia da doença de Parkinson.**
 Pedro Costa¹, Maria José Rosas², Clara Chamadoira^{2,3}, Paulo Linhares^{2,3}, Rui Vaz^{2,3,4}, João Paulo Cunha¹
 1-Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores e Faculdade de Engenharia, Universidade do Porto, Portugal; 2-Unidade de Doenças do Movimento e Cirurgia Funcional do Hospital de São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurociências do Hospital CUF Porto.
- CO67. Síndrome corticobasal: caracterização clínica, imagiológica e genética**
 Rui Araújo, João Carvalho, Ana Brás, Ana Morgadinho
 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- CO68. Estudo de frequência de tremor por electromiografia: correlação com aplicações para Iphone®**
 Rui Araújo, Anabela Matos, Luís Negrão, Ana Morgadinho
 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

17:30-18:30 Comunicações Orais 11 (SALA C)

Tema: Doenças Movimento III / Ataxias / Doenças Metabólicas / Doenças Infecciosas / Neurofisiologia

Moderadores: Cristina Costa, Marina Magalhães

- CO69. O Neurologista e o Gastroenterologista – Consulta Interna de Neurologia ao Serviço de Gastroenterologia e Hepatologia do CHLN**
 Pedro Viana¹, Patrícia Santos², Leonor Correia Guedes¹, Ana Verdelho¹, José Pimentel¹, José M Ferro¹
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Gastroenterologia e Hepatologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
- CO70. Degerescência hepatocerebral adquirida: eficácia do transplante hepático em 9 doentes**
 Joana Martins¹, José Eduardo Alves², Sara Cavaco^{1,4}, Judit Gandara³, Sofia Ferreira³, Helena Pessegueiro³, Marina Magalhães¹
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Unidade de Transplantação Hépato-PancreáticaHepatico, Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS, Universidade do Porto.
- CO71. Neuroborreliose, uma doença heterogénea a suspeitar**
 Vera Espírito Santo, Ricardo Almendra, Andreia Veiga, Alexandre Costa, Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, Mario Rui Silva
 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
- CO72. Ataxia Esporádica do Adulto: o que existe para lá da Atrofia Multissistémica?**
 Raquel Barbosa¹, Paulo Bugalho^{1,2}, Tânia Lampreia¹
 1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa; 2-CEDOC-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.
- CO73. Análise quantitativa da função oculomotora na ataxia espinhocerebelosa tipo 3**
 Ana Margarida Novo, Cristina Duque, Joana Afonso Ribeiro, João Lemos, Cristina Januário
 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- CO74. Classificação automática de doentes com Perturbações Neuropsiquiátricas**
 Vânia Tavares, Ricardo Maximiano, Francisco Fernandes, Hugo Ferreira
 Instituto de Biofísica e Engenharia Biomédica, Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa.

18:30-19:00 Entrega de Prémios e Encerramento

**Quarta-feira, 11 de Novembro**

08:30	Abertura do Secretariado				
	SALA A	SALA B		SALA D	
09:00-13:00	4º SIMPÓSIO DE ENFERMAGEM EM NEUROLOGIA		09:00-13:00	CURSO DE INTRODUÇÃO AO ESTÁGIO DE NEUROSSONOLOGIA	
13:00-14:00	Almoço		13:00-14:30	Almoço	
14:00-17:30	4º SIMPÓSIO DE ENFERMAGEM EM NEUROLOGIA	14:30-19:15	REUNIÃO DO GRUPO DE NEUROLOGIA DO COMPORTAMENTO	14:30-18:30	CURSO DE INTRODUÇÃO AO ESTÁGIO DE NEUROSSONOLOGIA
19:00	Afixação de Posters				

Quinta-feira, 12 de Novembro

08:00	Abertura do Secretariado			
	SALA A	SALA B		SALA C
08:00-09:00	PO1 Ataxias / Neuro-oncologia	PO2 Doenças Infecciosas I		XIV FÓRUM DE CIRURGIA DA EPILEPSIA
09:00-10:30	Mesa-Redonda - "Avanços em Neuro-Oncologia" Alexandre Campos, M.ª Rita Dionísio, Luísa Albuquerque		09:30-12:00	
10:30-11:00	Café			
11:00-12:00	CO1 Neuro-oncologia	CO2 Doenças Movimento I		XIV FÓRUM DE CIRURGIA DA EPILEPSIA
12:00-13:30	Mesa-Redonda - "Doença Neurológica na idade pediátrica: transição para a vida adulta" Eulália Calado, José Vale, Luísa Diogo		12:00-14:00	
13:30-14:30	Almoço			
14:30-16:00	Mesa-Redonda - "Medicina Intensiva" Celeste Dias, Rita Faria, Ricardo Rego		14:00-18:00	
16:00-17:00	Simpósio Genzyme-Sanofi "AUBAGIO: silenciando a Esclerose Múltipla"			
17:00-17:30	Café			
17:30-18:00	Conferência - "Cirurgia das Doenças Psiquiátricas: perspectiva actual" Gonçalves Ferreira			
18:00-18:30	Conferência de Abertura - "Where is pain in the brain?" Amos Korczyn (Tel Aviv)			
18:30-19:30	CO3 Doenças Vasculares I	CO4 Cefaleias / Neurofisiologia		CO5 Epilepsia

Sexta-feira, 13 de Novembro

	SALA A	SALA B	SALA C
08:00-09:00	PO3 Doenças Vasculares I	PO4 Neuromusculares I / Neurociências / Genética / Patologia do Sono	PO5 Doenças Infecciosas II / Doenças Metabólicas
09:00-09:30	Conferência - "AVC criptogénico: do diagnóstico à terapêutica" João de Sousa		
09:30-11:00	Mesa Redonda - "Fronteiras da Cognição: Os dois lados do cérebro" Silvia Ouakinin, Cláudia Guarda, Cortez Pinto, Élia Baeta		
11:00-11:30	Café		
11:30-12:00	Conferência - "Doenças neurológicas com manifestações oftalmológicas" Pedro Fonseca		
12:00-13:00	Simpósio Novartis - "GILENYA: ONE STEP CLOSER" Estratégias de tratamento na esclerose múltipla		
13:00-14:30	Almoço		
14:30-15:30	Mesa Redonda - "Drogas Antigas Perigos Modernos" Mário Rosa, Filipe Palavra		
15:30-16:30	Simpósio EISAI "Novo alvo terapêutico na Epilepsia"		
16:30-17:00	Café		
17:00-18:30	Mesa Redonda - "Terapêutica Endovascular no AVC agudo" Luísa Bischoito, António Moreno, Teresa Pinho e Melo		
18:30-19:00	Conferência - "Filantropia, Ciência e Interesse Público: interesses complementares ou conflituais" Cristina Sampaio (EUA)		
19:00-20:00	PO6 Doenças Vasculares II	PO7 Doenças Movimento	PO8 Doenças Vasculares III / Epilepsia / Neurociências
20:00-21:00	Assembleia-Geral		

Sábado, 14 de Novembro

	SALA A	SALA B	SALA C
08:00-09:00	PO9 Doenças Desmielinizantes	PO10 Demências / Cefaleias	PO11 Neuromusculares II
09:00-10:30	CO6 Doenças Desmielinizantes	CO7 Demências	CO8 Neuromusculares / Neurofisiologia / Neuropatologia
10:30-11:00	Café		
11:00-12:00	Conferência - "Terapêuticas Dirigidas em Doenças Neurodegenerativas: O Caso da Doença de Huntington" Cristina Sampaio (EUA)		
12:00-13:00	Simpósio Biogen - "Terapêutica individualizada no doente com EM: mais soluções, novos desafios"		
13:00-14:30	Almoço		
14:30-15:00	Conferência - "Qualidade em Cuidados de Saúde em Portugal: Que Desafios?" Luís Campos		
15:00-16:00	Simpósio Bial - "A Experiência Clínica Pós-Comercialização com Acetato de Eslicarbazepina (ESL) em Terapêutica Adjuvante"		
16:00-16:30	Café		
16:30-17:30	Mesa Redonda - "Levodopa: 50 anos de uma droga "milagrosa" " Joaquim Ferreira, A Castro-Caldas		
17:30-18:30	CO9 Doenças Vasculares II	CO10 Doenças Movimento II	CO11 Doenças Movimento III / Ataxias / Doenças Metabólicas / Doenças Infecciosas / Neurofisiologia
18:30-19:00	Entrega de Prémios e Encerramento		

PO - Sessão de Posters; CO - Sessão de Comunicações Orais;

NeuroPorto.75

O Jacarandá do Largo do Viriato

José Barros

Plantamos um jacarandá-mimoso no Hospital de Santo António, no dia 25 de julho, assinalando os 75 anos da Neurologia e das Neurociências clínicas no Porto e no Norte de Portugal.

Na vizinhança do hospital temos diversas árvores com a classificação legal de interesse público. Na antiga freguesia da Vitória, a Cordoaria conserva uma araucária-da-Austrália (*Araucaria bidwillii* Hook), com 150 anos e 40 metros, ladeada por uma alameda de 37 plátanos (*Platanus orientalis*) de tronco cónico, achatado e bizarro, nunca visto e de significado incerto. A 100 metros, já na antiga freguesia de Miragaia, temos uma noqueira-do-Japão (*Ginkgo biloba*), com 200 anos e 35 metros, das mais belas, altas e antigas da Europa. O largo do Viriato, entre as Virtudes e o Santo António, foi absolutamente preenchido por um jacarandá-mimoso (*Jacaranda mimosifolia* D. Don), com 17 x 17 metros, tornando-se magnífico na semana de São João, como tão bem escreveu Jorge Sousa Braga, médico do hospital e poeta grande desta cidade¹:

*Extravasou do largo o jacarandá
Com as suas flores miúdas
Ocupa agora toda a manhã.*

O jacarandá era muito admirado por aqui, talvez por ser um vizinho raro (havia poucos no Porto), muito chegado a nós, gigante, redondo e simétrico, acantonado num largo pequeno, de chão desnivelado e contornos irregulares, resultante da demolição, em 1841, da casa dos irmãos Moraes e Castro (os Carrancas), que ocupava o lugar de Santo António da Bandeirinha, seguida da desmontagem da enorme pedreira que lhe suportava os alicerces.²

Em Portugal, António Barreto é o propagandista maior desta espécie. Durante 20 anos, alertou-nos no *Público* para a primeira flor do ano dos jacarandás de Lisboa, na avenida D. Carlos I, no largo de Santos ou no parque Eduardo VII, exultando pela sua fiabilidade:

Mau grado os urbanistas, os arquitetos, as multinacionais, a burocracia, os grandes projetos, o Estado, o poder local, os capitalistas, os promotores e os indígenas, os jacarandás continuam fiéis. E insistem na beleza, sem parâmetros nem paradigmas. (2003)³

Valham-nos os jacarandás. Apesar da crise e mau grado uma primavera esquisita, o primeiro, lá para os lados de Belém, floriu esta semana. Timidamente. Ainda sem brilho aparente. Mas já cá está. (2009)⁴

Ainda por cima, em tempos de mentira, reviravolta e ocultação, é bom perceber que há coisas eternas, cuja repetição sazonal nos dá a garantia de que a vida nos oferece permanência e lealdade! (2010)⁵

António Barreto, com raízes em Trás-os-Montes e no Douro, deu-se com médicos das Neurociências do nosso hospital, particularmente no início e no final da década de 1970, na resistência à ditadura (grupo de Genebra) e depois nas correntes reformadoras que aqui foram partilhadas por Manuel Canijo, Paulo Mendo, Luís Roseira e outros. Não sabemos se conheceu o jacarandá do largo do Viriato, mas isso é verosímil, é virtualmente certo.

Sobre Eugénio de Andrade não há dúvidas. O jacarandá está presente na sua (rara) prosa⁶:

Tem a certeza que estes jacarandás ... - Tenho, venha vê-los. - E na verdade ali estão, no campo 24 de agosto, eu só conhecia o largo do Viriato, fomos vê-lo também: a visita era mais do que merecida, vergava de tanto azul hesitante entre violeta e lilás, o azul-jacarandá.

Num manifesto sobre um lóvão municipalmente abatido, talvez na década de 1980, Eugénio de Andrade exigiu:

"Reclamo da Câmara, para me reconciliar com a cidade, uma árvore. E não quero uma árvore qualquer: exijo um jacarandá! Para que a sua flor me anuncie perpetuamente o verão"⁷.

Mais tarde, esta árvore impôs-se também na constelação vegetal da sua poesia, bem a tempo de rivalizar com a rosa, a



Largo do Viriato olhado a partir do Edifício Dr. Luís de Carvalho do Hospital de Santo António (José Barros, 2001)

palmeira ou a flor da mostarda, destacando-se o poema Aos jacarandás de Lisboa⁸:

*São eles que anunciam o verão.
Não sei doutra glória, doutro
paraíso: à sua entrada os jacarandás
estão em flor, um de cada lado.*

Paula Coutinho tem um jacarandá velho em Macieira de Cambra, que cresceu demasiado e contra a casa, à semelhança do carvalho-do-Canadá que Corino de Andrade plantou com Álvaro Ferreira Alves na rua dos Castelos. A pretexto do paralelismo, pedimos-lhe uma história que ligasse Corino ao largo do Viriato, mas sem sucesso. Lembra-se que o "patrão" olhava o jacarandá da janela do carro, na boleia que lhe dava para casa (Corino nunca tirou a carta), mas não recorda que se alargasse em elogios.

António Rocha Melo, neurocirurgião e botânico, colaborador de Corino e amigo de Eugénio, gostava de apreciar a árvore florida a partir do bloco operatório do torreão sul. Ernesto de Carvalho testemunhou esta afeição no prefácio da sua biografia⁹:

Fico para sempre sem entender o mistério do jacarandá. Alguns saberão que o Dr. Rocha Melo apreciava imenso o jacarandá que existe no largo do Viriato e quantas vezes partilhei o seu deleite quando o admirava da sala de operações. Um ano o jacarandá tardava em florir e o Dr. Rocha Melo manifestou a sua apreensão pois considerava que se tal acontecesse isso seria mau prenúncio para si. Floriu mais tarde. Contudo, em 2007 não só floriu mais tarde como tal se verificou apenas num pequeno ramo do lado esquerdo como se fosse uma homenagem e toda a imensidão da restante árvore, uma imensa tristeza para sempre, mas em pé.

Na primavera seguinte o Ministério da Agricultura emitiu o *Aviso de Desclassificação nº 2/2008*, mandando que seja desclassificada como árvore de interesse público o jacarandá *mimosifolia D. Don*, árvore vulgarmente conhecida por jacarandá, existente no largo do Viriato, freguesia de Miragaia, concelho do Porto, propriedade da Câmara Municipal do Porto. Esta desclassificação resulta do facto deste exemplar ter secado.¹⁰

O escritor Mário Cláudio (a quem Corino de Andrade espantou na infância com a pergunta ríspida: - *Ouve cá, já te contaram a história do Minotauro?*) defendeu no evento *Um Objeto e os Seus Lugares*¹¹ que deveríamos guardar recordações materiais de plantas notáveis quando morrem, lembrando o jacarandá do largo do Viriato, *a última árvore que Eugénio de Andrade viu florir, a partir de uma janela do Hospital de Santo António*.

Eugénio de Andrade e Corino de Andrade morreram em junho de 2005, durante a última grande floração do jacarandá. Rocha Melo morreu em maio de 2007, seguindo-se-lhe a derradeira e tímida tentativa de floração azul-lilás no largo do Viriato.

Plantamos o novo *Jacarandá mimosifolia D. Don* no canteiro esquerdo do jardim, o lado tradicional das Neurociências do Hospital de Santo António. Neurorradiologistas e neurofisiologistas, vizinhos no piso térreo do hospital, regaram-no no seu primeiro verão, e está agora bem viçoso. Provavelmente, fazer-se-á uma bela árvore para as comemorações do centenário.

1. Fogo sobre fogo, Jorge de Sousa Braga, ASA, 1998, ISBN 9789729184628
2. Toponímia portuense, Eugénio Andrea de Cunha e Freitas, Contemporânea Editora, 1999, ISBN 9728305672
3. www.publico.pt/espaco-publico/jornal/a-eternidade-200888
4. www.publico.pt/opiniaojornal/a-tao-fragil-liberdade-305095
5. o-jacaranda.blogspot.pt/2010/05/luz-jacarandas.html
6. Os Afluentes do Silêncio, Eugénio de Andrade, Assírio & Alvim, reedição de 2013, ISBN 9789723717044
7. http://cheirar.blogspot.pt/2015_04_01_archive.html
8. Os Sulcos da Sede, Eugénio de Andrade, Quasi Edições, 2001, ISBN 978989523160
9. António Rocha Melo - O médico. O homem. O amigo. Modo de Ler, 2008, ISBN 9789899525382
10. <http://www.icnf.pt/portal/florestas/aip/2008#2d>
11. <http://cidadesurpreendente.blogspot.pt/2014/08/homenagem-vida-de-uma-arvore.html>

Data de consulta dos sítios da Internet citados: 22/06/2015

Correspondência:

José Barros
Departamento de Neurociências do CHP
Hospital de Santo António
Largo Professor Abel Salazar
4099-001 PORTO
jb.neuro@chporto.min-saude.pt

NeuroPorto.75

75 anos de Neurociências no Norte de Portugal

CENTRO HOSPITALAR DO PORTO, DEPARTAMENTO DE NEUROCIÊNCIAS

As atividades **NeuroPorto.75** começaram a 25 de julho de 2015, no Hospital de Santo António. A sessão foi aberta por Élia Costa Gomes, em nome do Centro Hospitalar do Porto (CHP). Paulo Mendo, Presidente da Comissão de Honra, apresentou a história do "Serviço de Neurologia de Corino de Andrade" e dos seus variados ramos. José Barros falou sobre o estado atual das neurociências clínicas no Norte de Portugal e também do simbolismo do jacarandá no Hospital de Santo António. António Martins da Silva apresentou as perspetivas de **NeuroPorto.75** para um ano e para o futuro. Foram muitos os encontros entre antigos e atuais neurocirurgiões, neurorradiologistas, neurologistas, neurofisiologistas, neuropatologistas, neuroanestésias, enfermeiros, técnicos, administrativos e auxiliares. E sentiram-se as faltas, claro. No final, plantou-se um jacarandá-mimoso.

As duas sessões de continuidade **NeuroPorto.75** correram bem. Em setembro apresentou-se e debateu-se a cooperação multidisciplinar em patologia do sono. Em outubro foi divulgado o trabalho da Unidade de Epilepsia do Departamento de Neurociências, recentemente reconhecida como referência nacional em epilepsias refratárias da criança, do adolescente e do adulto.

PRÓXIMAS SESSÕES DE SEGUNDA-FEIRA - 11h00-13h00

AUDITÓRIO ALEXANDRE MOREIRA DO CHP

Entrada livre para profissionais e estudantes de saúde, sem inscrição prévia.

09/11/2015 | **Da encefalografia gasosa à tratografia**, Serviço de Neurorradiologia

21/12/2015 | **Made in Porto and grown up in UK**

Isabel Leite¹, com a colaboração de Assunção Tuna¹, Ester Coutinho¹ e Mónica Marta²

1- *John Radcliffe Hospital, Oxford*; 2- *Barts and The London School of Medicine and Dentistry, Londres.*

09/01/2016 | **40 anos de Neuropatologia**, Unidade de Neuropatologia e Banco Português de Cérebros

08/02/2016 | **Tratamento multidisciplinar do AVC agudo**, Serviços de Neurologia, Neurorradiologia e Neurocirurgia

14/03/2016 | **Enfermagem e neurociências**, Enfermeira Supervisora do Departamento de Neurociências e colaboradores

11/04/2016 | **Estimulação cerebral profunda**, Serviços de Neurologia, Neurorradiologia e Neurocirurgia

09/05/2016 | **Algias faciais sintomáticas**, Serviços de Oftalmologia, ORL, Neurologia, Neurocirurgia e Estomatologia

16/06/2016 | **Dia Nacional de Paramiloidose**, Unidade Corino de Andrade e Associação Nacional de Paramiloidose

NeuroPorto.75 - SESSÃO ESPECIAL

23/07/16, SÁBADO

SALÃO NOBRE DO HOSPITAL DE SANTO ANTÓNIO

Programa em preparação.

Atualizações em www.chporto.pt e www.facebook.com/neuroporto.75



CONy
THE 10th WORLD CONGRESS ON
CONTROVERSIES IN NEUROLOGY

SAVE THE DATES



MARCH 17-20, 2016
Lisbon, Portugal

Prof. Amos D. Korczyn, Israel
Prof. Victor Oliveira, Portugal
CONy chairs

A comprehensive congress fully devoted to clinical debates and controversial issues on a wide spectrum of neurological conditions



www.comtecmed.com/cony



CONy

**THE 10th WORLD CONGRESS ON
CONTROVERSIES IN NEUROLOGY**

Lisbon, Portugal • March 17-20, 2016

SECTIONS HEADS

DEMENTIA

Murat Emre, *Turkey*
Alexandre Mendonça, *Portugal*

NEUROPATHOLOGY

Lea Grinberg, *USA/Brazil*
Ricardo Taipa, *Portugal*

EPILEPSY

Francisco Sales, *Portugal*
Michael Sperling, *USA*

PD/MD

Joaquim Ferreira, *Portugal*
Heinz Reichmann, *Germany*

HEADACHE

Jose Maria Pereira Monteiro, *Portugal*
Alan Rapoport, *USA*

REHABILITATION

Jorge Lains, *Portugal*
Dafin Muresanu, *Romania*

MS

Xavier Montalban, *Spain*
Olaf Stüve, *USA*

STROKE

Natan Bornstein, *Israel*
José Manuel Morão Cabral Ferro, *Portugal*

**CONy LECTURE SERIES:
Beyond the Horizon in...**

- | | | |
|--------------------|--------------------------|-------------------------|
| ... dementia | ... Parkinson's diseases | ... stroke |
| ... neuropathology | ... movement disorders | ... autoimmune diseases |
| ... genetics | ... ALS | ... muscle diseases |

IMPORTANT DATES

Abstract submission deadline:
January 4, 2016

Early registration:
January 10, 2016

Applied for CME

www.comtecmed.com/cony



Congresso de Neurologia 2015

11 a 14 de Novembro | SANA Lisboa Hotel

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO1. Perfil Genético de Gliomas Cerebrais Pediátricos

Laura Frazão¹, Duarte Salgado², Sofia Nunes², José Pimentel³, Manuela Mafrá⁵, José Miguéis⁴, Claudia Faria⁴, Amets Sagarrabay⁶, Mário Matos⁶, Carmo Martins¹, Vasco Moura-Nunes¹, Lúcia Roque¹

1-Unidade de Investigação em Patobiologia Molecular, 2-Departamento de Neurologia, Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 3-Departamento de Neuropatologia, 5-Departamento de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa; 4-Departamento de Neuropatologia, 6- Departamento de Neurocirurgia, Hospital S. José, Lisboa. dsalgado@ipolisboa.min-saude.pt

Introdução: As alterações genéticas presentes nos gliomas pediátricos constituem importantes marcadores de diagnóstico e prognóstico e são base para o desenvolvimento de novas formas terapêuticas com o objectivo de reduzir a mortalidade e a morbidade dos doentes.

Objectivos: Neste trabalho avaliámos o cariotipo e a frequência de alterações nos genes BRAF, MYB, MYBL1, FGFR1, H3F3A/B e p16 com o objectivo de determinar o perfil genético dos gliomas pediátricos referenciados ao IPOLFG e fazer a transposição dos dados genéticos para a prática clínica e laboratorial.

Metodologia: 103 gliomas pediátricos foram cultivados, analisados por “Comparative Genomic Hybridization”(CGH), “Fluorescent In Situ Hybridization(FISH)” e por sequenciação pelo método de Sanger.

Resultados: O rearranjo BRAF/KIAA1549 foi a alteração mais frequente nos astrocitomas pilocíticos (50%). A mutação BRAF V600E foi observada sobretudo em tumores localizados nos hemisférios cerebrais (p=0,0258) e estava associada ao diagnóstico de ganglioglioma (33%) e de Xantastrocitoma (100%). Foi estabelecida uma linha de cultura de um xantastrocitoma anaplásico com a mutação V600E. Nenhum glioma de grau III/IV tinha rearranjos do gene BRAF e 12,5% eram BRAFV600E. Não foram observados rearranjos dos genes MYB, MYBL1 e FGFR1 em nenhum tumor. A frequência de deleções no gene oncosupressor-p16 aumentou de acordo com o grau do tumor: grau I – 10% v.s.43% em gliomas grau IV. As mutações da histona H3F3 só foram observadas em gliomas de alto grau (grau III-15%; grau IV-62,5%). Estas mutações estão associadas de forma específica à localização do tumor: a mutação K27M foi observada exclusivamente em tumores do tronco e a mutação G34R/V nos hemisférios cerebrais.

Conclusões: i) O perfil genético dos gliomas pediátricos é útil para a caracterização tumoral, podendo ter inferências prognósticas; ii) O estabelecimento de uma linha tumoral com a mutação V600E pode servir de base para ensaios pré-clínicos de susceptibilidade a novos fármacos.

CO2. Complicações cerebrovasculares tardias em crianças com tumores primários do sistema nervoso central tratadas com radioterapia

João Passos¹, Hipólito Nzwalo⁴, Mariana Valente¹, Joana Marques¹, Ana Azevedo¹, Eduardo Netto², Sofia Nunes³, Duarte Salgado^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Radioterapia, 4-Departamento de Neuro-oncologia pediátrica, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Faro. passos.joao.marques@gmail.com

Introdução: A radioterapia cerebral desempenha um papel central no tratamento de diferentes tipos de tumores primários do sistema nervoso central (TPSNC) que ocorrem em idade pediátrica. No entanto, pode também lesionar o tecido cerebral normal, causando complicações neurológicas agudas e crónicas. Apesar do número crescente de sobreviventes de TPSNC em idade pediátrica, existem poucos estudos que avaliem a ocorrência de complicações cerebrovasculares tardias (CCT) tais como cavernomas, moyamoya, micro-hemorragias, siderose superficial e AVC.

Métodos: Revisão retrospectiva de uma série de casos consecutivos, descrevendo a ocorrência e características das complicações cerebrovasculares tardias em 100 sobreviventes de TPSNC em idade pediátrica tratados com radioterapia. Foram analisados aspetos demográficos, clínicos e radiológicos, incluindo sequência de gradiente eco.

Resultados: Verificou-se a ocorrência de CCT em 36 (36%) dos doentes incluídos no estudo. A idade média aquando da radioterapia foi de 8.6 anos (3-17) e aquando do diagnóstico 23.9 (3-38). As complicações mais comuns foram microbleeds (29/36; 80.6%) e cavernomas (19/36; 53.8%). Em sete (19.4%) as CCT foram sintomáticas: epilepsia (duas), defeito linguagem e motor (duas), surdez neurossensorial e ataxia progressiva (três) associadas a cavernomas, AVC e siderose superficial, respetivamente. O período de seguimento estava associado com um aumento do diagnóstico de CCT (P>0.0001). As CCT ocorreram mais comumente em crianças tratadas com radioterapia holocraniana (P=0.046). Fatores como sexo, quimioterapia e tipo histológico do tumor não se correlacionaram com CCT.

Conclusão: Embora as CCT não sejam na maioria dos casos sintomáticas, ocorrem frequentemente nos sobreviventes de TPSNC tratados com radioterapia. O seguimento prolongado aumenta a probabilidade de diagnóstico. O impacto e valor prognóstico das CCT ainda não está clarificado.

CO3. Oligodendrogliomas em localização atípica

Rita Miguel^{1,6}, Sara Dias^{2,6}, Sónia Santos³, Mariana Fernandes⁴, João Marques⁴, Luísa Albuquerque⁵, José Pimentel⁶

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz (CHLO); 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-GenoMed Diagnostic Laboratory, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa; 4-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil; 5-Serviço de Neurologia, 6-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria (CHLN). rita.miguel85@gmail.com

Introdução: Os oligodendrogliomas (OLG) são tumores gliais habitualmente com localização hemisférica. Raramente surgem noutras localizações, não estando o prognóstico destes tumores ainda bem estabelecido.

Objectivos: Avaliação das características clínicas, histológicas e citogenéticas dos OLG em localização atípica e identificação de fatores prognósticos.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos OLG diagnosticados no Serviço de Neuropatologia de um hospital terciário entre Outubro.2000-Junho.2015; seleção daqueles com localização atípica, revisão dos registos clínicos e material anátomo-patológico.

Resultados: Em 428 OLG diagnosticados, 26 (6,5%) tinham uma localização atípica (5 intraventriculares, 14 dos gânglios

da base, corpo caloso ou tálamo, 2 do cerebelo e 5 do tronco cerebral). 50% eram homens (mediana de idades de 46 anos). A grande maioria (84,6%), eram de grau III (anaplásicos); apenas 4,4% mostraram imunopresença da mutação IDH1. O síndrome de hipertensão intracraniana foi a forma de apresentação mais frequente (46,2%). 8 doentes submeteram-se a ressecção cirúrgica (total em 50% destes). Pelo menos 12 doentes (85,7%) fizeram terapêutica adjuvante. A sobrevida ao 1º ano foi de 50% e ao 5º ano de 4,2%. A morte ocorreu, em média, aos 13 meses após cirurgia. Comparando subgrupos com sobrevida ≤ 1 e > 1 ano, o primeiro tinha idade superior (mediana 64 vs. 20 anos), grau de anaplasia superior (III em 100% vs. 75%) e menor frequência de deleções/co-deleções 1p36/19q13 (42,9% vs. 66,7%), diferenças porém não estatisticamente significativas. Comparando subgrupos em diferentes faixas etárias, aqueles com > 70 anos apresentaram menor sobrevida (mediana 4 vs. 16, $p=0.024$) e maior mortalidade ao 1º ano (100% vs. 36,8, $p=0.037$). Comparando subgrupos com e sem ressecção cirúrgica, verificou-se uma tendência, não estatisticamente significativa, para maior sobrevida nos doentes submetidos a intervenção cirúrgica (mediana 21 vs. 4,5 meses).

Conclusões: Os resultados sugerem que OLG em localização atípica são raros e com pior prognóstico, possivelmente influenciado pela idade, perfil citogenético e intervenção cirúrgica.

C04. Influência do rácio neutrófilo-linfócito na sobrevida de doentes com glioblastoma multiforme submetidos a cirurgia de ressecção tumoral

Marta Lopes¹, Bruno Carvalho^{2,3}, Rui Vaz^{2,3,4}, Paulo Linhares^{2,3,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurociências Hospital CUF Porto.

marta.fmup@gmail.com

Introdução: O rácio neutrófilo-linfócito (RNL) é considerado um marcador de inflamação sistémica e tem sido apontado em vários estudos como marcador de mau prognóstico em vários tipos de neoplasias malignas. Existem ainda poucos estudos em doentes com glioblastoma multiforme (GBM).

Objetivos: Analisar a relação do RNL com sobrevida global e tempo até à progressão em doentes com glioblastoma multiforme.

Metodologia: Foram avaliados retrospectivamente os doentes com diagnóstico de GBM submetidos a cirurgia de ressecção no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João, entre 2005 e 2012. Foi realizada uma análise descritiva dos dados demográficos, características do tumor e tratamentos efetuados e análise de sobrevivência univariada e multivariada usando o método de regressão de Cox. Consideramos estatisticamente significativo um valor de $p < 0,05$.

Resultados: Foram incluídos 140 doentes. A média de idades à data da cirurgia foi de 62,9 anos (34-80) e à data do óbito 64,4 anos (35-81). O tempo de sobrevida médio foi de 18,8 meses e o tempo até à progressão de 9,4 meses. As variáveis com relação estatisticamente significativa com o tempo de sobrevida na análise multivariada foram: localização do tumor ($p=.013$), comorbilidades com impacto potencial no RNL

($p=.040$), tratamento sistémico de 1ª linha ($p=.020$), tratamento sistémico de 2ª linha ($p=.032$) e KPS pré-cirúrgico ($p=.000$). Não encontramos qualquer relação do RNL com a sobrevida, contudo um $RNL \leq 5$ associou-se de forma estatisticamente significativa a um menor tempo até à progressão ($p=.032$).

Conclusões: A literatura existente nesta área é ainda escassa. Alguns estudos apontam para uma relação entre um maior RNL e pior sobrevida global em doentes com glioblastoma multiforme. Os resultados do presente estudo não confirmaram essa relação, mas mostraram ser um factor de prognóstico para o tempo até à progressão.

C05. Tumores malignos da bainha dos nervos periféricos em doentes com Neurofibromatose tipo 1

Mariana Fernandes¹, João Passos¹, Joana Marques¹, Ana Azevedo¹, Manuela Mafra², Sofia Nunes³, Duarte Salgado^{1,3}

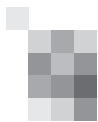
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, 3-Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa.

mariana.valente.fernandes@gmail.com

Introdução: Os tumores malignos da bainha dos nervos periféricos (TMBNP) são tumores raros e de mau prognóstico. Nos doentes com Neurofibromatose tipo 1 (NF1), o risco de desenvolvimento destes tumores (a partir de um neurofibroma plexiforme pré-existente ou de novo) é de aproximadamente 10%. O *gold standard* do tratamento destes tumores consiste na ressecção cirúrgica máxima, não estando comprovado o benefício da radioterapia e da quimioterapia.

Casos clínicos: Descrevemos seis doentes (três do sexo masculino, três do sexo feminino), com idades compreendidas entre os 16 e os 42 anos (média de idades: 26 anos) à altura do diagnóstico. Em dois dos seis doentes, o diagnóstico clínico de NF1 só foi realizado aquando do diagnóstico de TMBNP. A dor fazia parte do quadro clínico de apresentação em quatro dos seis doentes. Os tumores tinham a seguinte localização: paravertebral (três), membros (dois) e mesentério (um). Todos os doentes foram submetidos a cirurgia (ressecção parcial: quatro; ressecção total: dois), cinco realizaram radioterapia e três, quimioterapia. Dos seis doentes referidos, apenas um se encontra vivo (tempo actual de seguimento: nove meses). Os cinco doentes falecidos tiveram uma sobrevida média de 11,4 meses (5-28 meses). Em dois destes doentes, houve evidência de metastização leptomeníngea (presente num deles desde o diagnóstico inicial), em dois outros de metastização pulmonar e no doente com TMBNP do mesentério constatou-se metastização peritoneal.

Conclusão: Os casos clínicos apresentados salientam a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento metódico dos doentes com NF1. O aparecimento ou agravamento de um quadro algico assume-se como particularmente relevante no diagnóstico atempado de um possível TMBNP. Enfatiza-se ainda o curso altamente agressivo destes tumores e a baixa sobrevida dos doentes com este diagnóstico. Na abordagem dos doentes com TMBNP, é fundamental uma visão multidisciplinar e a orientação cirúrgica deve, sempre que possível, ter como intuito a ressecção completa.



C06. Monitorização neurofisiológica intra-operatória na ressecção de tumores intra-medulares

Cláudia Marques-Matos^{1,3}, Paulo Pereira^{2,3,4}, Rui Vaz^{2,3,4},
Fernando Silveira^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, 4-Centro de Neurociências, CUF Porto. marques.matos.claudia@gmail.com

Introdução: Embora a ressecção total seja a forma de tratamento ideal em muitos tumores intra-medulares, a morbilidade neurológica que daí advém pode ser limitativa. A monitorização neurofisiológica intra-operatória (MNIO) com potenciais evocados somato-sensitivos (PESS) e potenciais evocados motores musculares (PEMm) e epidurais (onda D), permite prever o *outcome* funcional e adaptar a conduta cirúrgica de forma a minimizar a morbilidade, maximizando a ressecção.

Objetivo e metodologia: Revisão sistemática dos doentes com tumores intra-medulares operados sob MNIO no nosso centro.

Resultados: Entre 2011 e 2015, foram operados sob MNIO, 10 doentes com tumores intramedulares - 6 crianças (4-14 anos) e 4 adultos (44-69 anos) - sendo 3 ependimomas (grau II OMS), 6 astrocitomas (grau I ou II OMS) e 1 ganglioglioma multifocal. Seis dos tumores eram torácicos e 4 cervicais. A remoção total do tumor foi possível em cinco doentes (2 ependimomas e 3 astrocitomas).

Na maioria dos doentes não se registaram défices neurológicos de novo no follow-up a 6 meses, sendo que, dos 4 que pioraram o seu score de Rankin modificado (mRS), nenhum registou incapacidade para a marcha ou mRS>2.

Em 8 dos doentes registou-se diminuição da amplitude ou desaparecimento dos PEMm durante a cirurgia mas a onda D manteve-se inalterada ou com um decréscimo de amplitude inferior a 50% em relação ao basal. Dois destes doentes não tiveram défice motor pós-cirúrgico, podendo ser falsos positivos. O doente com pior *outcome* funcional apresentava défice motor pré-cirúrgico.

Três dos doentes sofreram alterações dos PESS durante a cirurgia, embora apenas um tenha experienciado défice proprioceptivo e ataxia transitória. Um dos doentes apresentou hemihipostesia contralateral com nível que não pôde ser prevista pela MNIO.

Conclusão: Esta revisão corrobora a importância da utilização de MNIO (incluindo a onda D) na ressecção dos tumores intra-medulares.

C07. Funcionamento sexual em mulheres com doença de Parkinson

Sara Varanda¹, Joana Ribeiro da Silva³, Ana Sofia Costa², José Nuno Alves¹, Margarida Rodrigues¹, Gisela Carneiro¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neurocognição, Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE. svaranda@gmail.com

Introdução: a disfunção sexual constitui um sintoma não motor da doença de Parkinson (DP). Tem sido amplamente descrita em homens e só superficialmente abordada nas mulheres.

Objetivos: caracterização do funcionamento sexual em mulheres com DP; descrição de disfunções; correlação com aspetos da DP.

Metodologia: recolha de dados sociodemográficos e clínicos de mulheres com DP diagnosticada de acordo com "UK Parkinson's Disease Society Brain Bank Clinical Diagnostic Criteria", observadas consecutivamente em consulta de doenças do movimento, num período de três meses. Aplicação dos seguintes instrumentos: "Unified Parkinson's Disease Rating Scale" (UPDRS); escala de Hoehn e Yahr; inventário da depressão de Beck, 2ª edição (BDI-II); índice de funcionamento sexual feminino (FSFI); entrevista de avaliação das disfunções sexuais, versão feminina reduzida (SDI). Critério único de exclusão: deterioração cognitiva condicionando a compreensão dos testes. Aprovação pela comissão de ética hospitalar e obtenção do consentimento informado escrito.

Resultados: identificadas 95 mulheres. Excluídas 12 por deterioração cognitiva e 22 por não consentimento. Incluídas 61, com média de idades de 66 anos (40-89) e duração média da doença de sete anos (1-18). Vinte e nove apresentavam síndrome acinéutico-rígida, 25 forma tremórica e as restantes, forma mista. Pontuações médias na UPDRS/UPDRS-III em "on": 46/31 (desvio padrão=15.0/8.9). Apurou-se a existência de disfunção sexual em 51, mostrando a análise de regressão multilinear o valor preditivo da idade e da gravidade de sintomatologia depressiva (BDI-II) na medida de disfunção sexual. A duração, o estágio e a forma de doença, a pontuação na UPDRS-III e o tipo de medicação anti-parkinsoniana não mostraram valor preditivo significativo.

Conclusões: a elevada prevalência de disfunção sexual nesta amostra, superior à descrita na literatura para os homens, alerta para a necessidade de uma abordagem específica, corrigindo eventuais fatores contributivos. Realça-se a necessidade de prosseguir o estudo de controlos sem DP, emparelhados por critérios sociodemográficos.

C08. Sintomas não motores e qualidade de vida na doença de Parkinson

Margarida Calejo¹, Alexandra Gonçalves², Inês Moreira², Joana Fernandes², Nuno Vila-Chã¹, Joana Damásio¹, A. Bastos Lima¹, Sara Cavaco², Alexandre Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropsicologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto. mgcalejo@gmail.com

Introdução: A doença de Parkinson (DP) tem marcado impacto na qualidade de vida (QdV) dos doentes, sendo importante identificar os sintomas tratáveis que contribuem para a perda de QdV. Além dos sintomas motores, bem reconhecidos na DP, tem sido dada importância aos sintomas não motores, designadamente na sua contribuição negativa na QdV.

Objetivo: Estudar a influência de sintomas não motores na QdV numa população de doentes com DP.

Métodos: Num estudo transversal foram avaliados consecutivamente 179 doentes com DP, sem demência (de acordo com a Dementia Rating Scale-2): 53% de homens, idade média=66±11 anos, duração média de doença=8±6anos. Foram aplicadas: a Parkinson's Disease Questionnaire-39items (PDQ-39), a subescala III da Unified Parkinson's Disease Rating Scale (UPDRS-III) em OFF (após 12 horas sem medicação anti-parkinsoniana), a Hoehn & Yahr (H&Y) em OFF e a Non-Motor Symptoms Scale (NMSS). Calculou-se um índi-



ce de sintomas axiais em OFF a partir da UPDRS-III (itens 18,27,28,29 e 30). Foi usada a correlação de Pearson e a regressão linear múltipla na análise dos dados.

Resultados: Foram encontradas correlações positivas entre a PDQ-39 total e as seguintes medidas: NMSS total ($r=0,625, p<0,001$), UPDRS-III em OFF ($r=0,479, p<0,001$) e índice axial em OFF ($r=0,414, p<0,001$). Quando controlada para o sexo, a idade e a UPDRS-III em OFF, a associação entre sintomas não motores (NMSS total) e pior QdV (PDQ-39 total) manteve-se significativa ($p<0,001$). Os sintomas não motores com maior correlação ($p<0,001$) com a PDQ-39 total foram: cognição e humor ($r=0,555$), atenção e memória ($r=0,401$), dor e paladar/olfato ($r=0,375$) e sono/fadiga ($r=0,375$).

Conclusão: Os sintomas não-motores podem afetar negativamente a QdV nos doentes com DP, independentemente da severidade dos sintomas motores. Deve ser dada particular atenção ao tratamento de alterações cognitivas, perturbações do humor, alterações do sono, fadiga e dor, pois estes sintomas parecem contribuir para a perda de QdV nestes doentes.

C09. Impacto psicossocial da disartria na pessoa com Doença de Parkinson

Rita Cardoso^{1,2}, Diana Lizandra Fernandes³, Helena Santos², Josefa Domingos^{1,2}, Isabel Guimarães^{2,3}, Joaquim J. Ferreira^{1,2}

1-Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, 2-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, 3-Escola Superior de Saúde do Alcoitão-Santa Casa da Misericórdia de Lisboa, Lisboa, joaquimjferreira@gmail.com

Introdução: Entre 70 a 90% das pessoas com Doença de Parkinson (DP) podem desenvolver disartria, contudo, encontra-se pouco documentado o impacto psicossocial da mesma.

Objetivos: (i) Analisar o nível de preocupação com a disartria; (ii) Quantificar o impacto psicossocial da disartria; (iii) Avaliar a relação do impacto com a duração da doença e incapacidade.

Metodologia: Estudo caso-controlo em que participaram 44 pessoas com DP e 44 pessoas sem perturbações de fala emparelhadas por idade e género sem defeito cognitivo valorizável. O parâmetro primário de avaliação foi o questionário do perfil do impacto da disartria.

Resultados: As pessoas com DP (idade média de 63 anos, desvio padrão 11.2) têm a doença em média há 10.8 anos (desvio padrão=6.9) e um valor de MDS-UPDR total (média=73.2±desvio padrão=33.9). O nível de preocupação com a disartria auto-relatado era para 50% a menor preocupação, 29.5% ligeira preocupação, 9% preocupação, 4.5% muita preocupação e 4,5% a maior preocupação. O impacto psicossocial da disartria é significativamente mais negativo ($p<0,05$) nas pessoas com DP (184.3±26.3) do que nas pessoas sem perturbações da fala (217.3±9.6). As pessoas com DP que relataram a menor preocupação com a disartria apresentam um impacto psicossocial (174.2±25.6) significativamente ($p<0,05$) mais negativo do que as pessoas sem perturbações da fala. Existe correlação moderada negativa significativa ($r=0,539$) apenas com a duração da doença.

Conclusão: Este estudo revela que a pessoa com DP, sem defeito cognitivo e em estadio moderado de evolução da doença, apresenta um impacto psicossocial da disartria significativamente mais negativo do que a pessoa sem perturbações da fala, mesmo quando a disartria é a menor preocupação relativamente a outras queixas. Quanto maior a duração da doença maior o impacto da disartria.

C010. Frequência e fenótipo associado a mutações GBA num coorte Português de doentes de Parkinson

Leonor Correia Guedes^{1,2}, Raquel Bouça¹, Tiago Soares¹, Miguel Coelho^{1,2}, Mário Miguel Rosa^{1,2}, Isabel Alonso³, Vincenzo Bonifati⁴, Gabriel Miltenberger-Miltenyi⁵, Joaquim J Ferreira^{1,2}

1-Unidade de Farmacologia Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-CGPP e UnIGENE, IBMC, Porto; 4-Erasmus MC, University Medical Center Rotterdam, Rotterdam, The Netherlands; 5-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa. lcorreia@med.ulisboa.pt

Introdução: O estado de portador de mutações do gene GBA é o factor de risco conhecido mais relevante para doença de Parkinson (DP) e está associado a um fenótipo parcialmente sobreponível à doença de Parkinson idiopática, com diferenças descritas em domínios como a idade de início, subtipo motor, cognição ou complicações motoras.

Objetivos: Avaliar a frequência de mutações do gene GBA num coorte de doentes com doença de Parkinson e estudar o fenótipo associado.

Métodos: Estudo genético de doentes com DP recrutados consecutivamente na consulta de doenças do Movimento do Hospital de Santa Maria em Lisboa e a aplicação de um questionário estruturado e escalas e testes de avaliação de sintomas motores e não-motores entre os quais a MDS-UPDRS, NMSS, NMSQ, HADS, Escala de Depressão de Hamilton, Escala de Avaliação de Apatia, MMSE, SAPS, SCOPA-AUT, PPQ, QUIP-RS, FSS, PDSS e o SS-16.

Resultados: Foram estudados 458 doentes com DP, dos quais 14 (3,28%) apresentaram uma mutação no gene GBA. Um doente apresentou uma mutação ainda não descrita na literatura (c.149_150insGTAT). 57,1% (8/14) dos doentes são do sexo feminino e 37,7% (5/14) tem história familiar. A média de idade de início de sintomas foi de $54,7 \pm 22,8$ anos e 64,3% (9/14) apresentou um quadro acinético-rígido. À data da observação, com uma duração média de doença de $13,5 \pm 5,7$ anos, os doentes apresentavam em média: MDS-UPDRS I : $13,7 \pm 6,12$; II : $20,14 \pm 11,64$, III : $48,93 \pm 21,92$, HY $2,64 \pm 1,28$, MMSE $23,36 \pm 6,23$ e QUIP-RS $11,1 \pm 17,2$.

Conclusão: O fenótipo de doença de Parkinson em doentes com mutação GBA apresentou-se em diversos domínios semelhante ao descrito na doença de Parkinson idiopática. Destaca-se a predominância do fenótipo acinético-rígido nos doentes com mutação do gene da glucocerebrosidase, conforme o descrito na literatura.

C011. Vale a pena subir a levodopa no estágio tardio da Doença de Parkinson?

Margherita Fabbri, MD¹, Miguel Coelho, MD^{1,2}, Daisy Abreu¹, Leonor Correia Guedes, MD^{1,2}, Mario M. Rosa, MD^{1,2,3}, Nilza Costa¹, Angelo Antonini, MD, PhD⁴, Joaquim J Ferreira, MD, PhD^{1,2,3}

1-Clinical Pharmacology Unit, Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 2-Department of Neurosciences, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal. margheritafabbrimd@gmail.com

Introdução: A fase tardia da Doença de Parkinson (DP) é caracterizada pela perda de autonomia para as actividades de vida diária devido a sintomas motores e não motores que não respondem significativamente à levodopa. É incerto se a diminuição da eficácia da levodopa nesta fase da DP é real ou resultado da diminuição da dose dos antiparkinsonianos por ocorrência de efeitos adversos (EA).

Objectivos: Estudar a resposta a um teste com levodopa em doentes com DP em fase tardia (LSPD).

Metodologia: 20 doentes com LSDP definidos por uma pontuação <50 na escala de Schwab and England ou um estadió Hoehn Yahr >3 em MED ON foram submetidos a um teste com levodopa com dose supramáxima (150%). Foram avaliados com MDS-UPDRS-III e a “Modified Abnormal Involuntary Movement Scale” antes e após a toma de levodopa. Realizou-se uma comparação com os resultados obtidos em 22 doentes com DP submetidos a estimulação cerebral profunda do núcleo subtalâmico (ECP-NST) há pelo menos 3 anos.

Resultados: A mediana da idade dos doentes e da duração de doença foi respectivamente de 78.8 (IQR: 73.5-82) e 14 anos para os doentes com LSDP e 66 (IQR: 61-72) e 18 anos (IQR: 15-22) para os doentes ECP-NST. Foi documentada uma melhoria de 11.3% e 37% da MDS-UPDRS-III respectivamente nos doentes com LSDP e ECP-NST. O tremor foi o sintoma que respondeu melhor, seguido da rigidez e bradicinésia. Os sintomas axiais não apresentaram melhoria. A resposta à levodopa correlacionou-se positivamente com a presença de discinésias nos doentes LSDP. 30% dos doentes LSDP e 9% dos submetidos a ECP-NST reportaram sonolência durante o teste

Conclusões: A resposta motora dos doentes LSDP a uma dose supramáxima de levodopa foi ligeira, acompanhada frequentemente de efeitos adversos. Os doentes que apresentam discinésias e tremor poderão beneficiar da subida da dose de levodopa. Uma diminuição da resposta à levodopa pode ser um marcador de progressão da DP em fase tardia.

C012. Efeito da levodopa nos sintomas não motores na fase tardia da Doença de Parkinson?

Margherita Fabbri, MD¹, Miguel Coelho, MD^{1,2}, Daisy Abreu¹, Leonor Correia Guedes, MD^{1,2}, Mario M. Rosa, MD^{1,2,3}, Nilza Costa¹, Angelo Antonini, MD, PhD⁴, Joaquim J Ferreira, MD, PhD^{1,2,3}

1-Clinical Pharmacology Unit, Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 2-Department of Neurosciences, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal. margheritafabbrimd@gmail.com

Introdução: Os sintomas não motores (SNM) da doença de Parkinson (DP) são frequentes e graves na fase tardia da doença, desconhecendo-se com rigor o efeito da levodopa nos SNM nesta fase da doença.

Objectivos: Estudar a resposta dos SNM a um teste com levodopa em doentes com DP em fase tardia (LSPD).

Metodologia: 20 doentes com LSDP definidos por uma pontuação <50 na escala de Schwab and England ou um estadió Hoehn Yahr >3 em MED ON foram submetidos a um teste com levodopa com dose supramáxima (150%). A pressão arterial (PA) em decúbito e após 3 minutos de ortostatismo, a Escala Visual Analógica (EVA) da dor e fadiga, e a “State Trait of

Anxiety Inventory Scale” (STAIS) foram avaliadas antes e após a toma de levodopa. Realizou-se uma comparação dos resultados com os obtidos em 22 doentes com DP que tinham sido submetidos a estimulação cerebral profunda do núcleo subtalâmico (ECP-NST) há pelo menos 3 anos.

Resultados: A mediana da idade dos doentes e da duração de doença foi respectivamente de 78.8 (IQR: 73.5-82) e 14 anos para os doentes com LSDP e 66 (IQR: 61-72) e 18 anos (IQR: 15-22) para os doentes ECP-NST. A medição da PA em ortostatismo, a aplicação da EVA e da STAIS não foram possíveis respectivamente em 4, 8 e 13 doentes com LSDP. 4 doentes LSDP desenvolveram hipotensão ortostática (HO) (1 sintomático). Não foi documentada alteração de parâmetros de dor, fadiga ou da ansiedade. Nos doentes ECP-NST, 5 desenvolveram HO assintomática, foi documentado melhoria da dor e ansiedade mas não da fadiga. 30% dos doentes LSDP e 9% dos submetidos a ECP-NST reportaram sonolência.

Conclusões: A avaliação de alguns SNM da fase tardia da DP é dificultada pela falta de instrumentos de avaliação adequados e pelo handicap dos doentes. Contudo, nesta população de doentes é sugerido haver menor efeito da levodopa sobre os SNM e maior frequência de efeitos adversos quando comparado com os doentes em fase avançada (ECP-NST).

C013. POST-NOAC: Estudo observacional português de Acidente Vascular Cerebral em doentes medicados com anticoagulantes orais não antagonistas da vitamina K

João Pedro Marto¹, José Beato-Coelho², José Nuno Alves³, Cláudia Marques-Matos⁴, João Pinho³, Elsa Azevedo⁴, Miguel Viana-Baptista¹, João Sargento-Freitas²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar São João. joao.pedro.seabra.marto@gmail.com

Introdução: Os anticoagulantes orais não antagonistas da vitamina K (NOACs) demonstram um perfil de segurança e eficácia não inferior aos dos antagonistas da vitamina K (AVK) em doentes com fibrilação auricular não valvular. A medicação prévia com AVK em doentes com acidente vascular cerebral isquémico (AVCi) demonstrou melhorar o resultado clínico do evento. Este efeito não foi avaliado de forma consistente para os NOACs.

Objectivo: Comparar resultado funcional e complicações hemorrágicas nos doentes com AVCi previamente medicados com AVK e NOACs.

Metodologia: Estudo multicêntrico de coorte retrospectivo incluindo doentes consecutivos internados em Serviços de Neurologia de quatro hospitais portugueses com AVCi sob terapêutica anticoagulante, no período de dois anos. Identificámos dois grupos: Sob AVK e sob NOACs. O prognóstico funcional aos três meses foi avaliado através da mRS (modified Rankin Scale) e dicotomizado em bom (mRS≤2) e mau (mRS>2). Foi ainda avaliada a presença de transformação hemorrágica parenquimatosa (Thp), hemorragia intracraniana sintomática (HICs) e morte. O método de análise foi o modelo de regressão ordinal para o prognóstico funcional aos 3 meses, para os restantes foi usado o modelo de regressão logística. Os modelos foram ajustados para idade, sexo, coa-

gulação e tratamento de fase aguda. Foi assumido significado estatístico para $p < 0.05$.

Resultados: Foram analisados 359 doentes, com idade média 76,8 (9.93) anos, 174 (48.5%) do sexo masculino. 256 (71.3%) medicados com AVK, 103 (28.7%) com NOACs. A análise multivariada não revelou diferenças no prognóstico aos 3 meses (OR: 1.254; IC95%: 0.829-1.895; $p=0.284$) nem na forma dicotomizada (OR: 1.010; IC95%: 0.606-1.710; $p=0.946$). Não houve diferenças na ocorrência de THp (OR: 1.077; IC95%: 0.397-2.922; $p=0.884$), HICs (OR: 0.975; IC95%: 0.253-3.760; $p=0.971$), e morte (OR: 1.097; IC95%: 0.575-2.090; $p=0.779$).

Conclusão: No presente estudo não se verificaram diferenças nos resultados clínicos e imagiológicos entre doentes com AVCi previamente medicados com AVK e NOACs.

C014. Alberta Stroke Program Early CT Score (ASPECTS) e lesão irreversível do parênquima cerebral - o melhor método de avaliação

Inês Correia¹, João Sargento-Freitas^{1,2}, Joana Jesus Ribeiro¹, Mariana Batista³, Orlando Galego³, Ana Inês Martins¹, Sara Sintra⁴, Fernando Silva^{1,2}, Gustavo Santo¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurosonologia, Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

mcorreia.ines@gmail.com

Introdução: O Alberta Stroke Program Early CT Score (ASPECTS) foi desenvolvido para quantificar as alterações isquémicas agudas no território da artéria cerebral média (ACM) em TC-crânio-encefálica (TC-ce), sendo utilizado na seleção de doentes candidatos a fibrinólise. Classicamente, calcula-se com base na presença de áreas de atenuação de parênquima cerebral e/ou sugestivas de edema local. Contudo, a irreversibilidade das lesões que se traduzem inicialmente por edema não está esclarecida, pelo que alguns autores propõem que a sua quantificação não deveria ser incluída.

Objectivos: Avaliação dos dois métodos de ASPECTS na discriminação de lesão reversível.

Métodos: Incluídos doentes consecutivos com AVC isquémico do território da ACM submetidos a fibrinólise endovenosa entre Janeiro/2009 e Julho/2015, com evidência de recanalização nas primeiras 6 horas (documentada por Eco-Doppler Transcraniano Codificado a Cores e/ou angio-TC). Determinação do ASPECTS na TC-ce inicial, por dois neurorradiologistas, de forma independente e cegos para resultado final: ASPECTS-D calculado com base em áreas de atenuação e de edema (método clássico), ASPECTS-H apenas considerando áreas de atenuação. Enfarte final quantificado em TC-ce às 24 horas (ASPECTS-24). Lesão considerada reversível se diferença entre ASPECTS-24 e ASPECTS inicial (D e H) positiva.

Resultados: Incluídos 252 doentes, 55.16% do sexo masculino ($n=139$), idade média 73.10 (+/-11.20) anos. Para avaliação de ASPECTS obteve-se nível de concordância inter-observadores elevado para ASPECTS-D (Coeficiente Kappa de Cohen para: 0.90), e ainda superior para ASPECTS-H e ASPECTS-24 (0.95; $p < 0.001$). Mediana de ASPECTS-D: 9.0 (AIQ 2.0) vs. ASPECTS-H: 9.0 (AIQ 3.0) ($p < 0.001$); de ASPECTS-24 8.0 (IQR 3.0). Registou-se diferença estatisticamente significativa entre os dois métodos na quantificação de lesão reversível: 20.4% em ASPECTS-D vs. 5.95% por ASPECTS-H ($p < 0.001$).

Conclusão: A pontuação ASPECTS na TC-ce inicial, avaliada apenas com base em áreas de atenuação do parênquima cerebral, é mais específico na demonstração de lesão irreversível.

C015. CBV-ASPECTS como preditor do enfarte final no Acidente Vascular Cerebral isquémico agudo

Joana Jesus Ribeiro¹, João Sargento-Freitas¹, Inês Correia¹, Mariana Baptista², Orlando Galego², Ana Inês Martins¹, Sara Sintra³, Fernando Silva¹, Gustavo Cordeiro¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Área funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. joanajribeiro@gmail.com

Introdução: A TC-perfusão cerebral pode complementar a informação da TC não contrastada na quantificação dos sinais precoces de enfarte pelo Alberta Stroke Program Early CT Score (ASPECTS). O volume sanguíneo cerebral (CBV) é um dos indicadores da viabilidade neuronal, podendo quantificar-se pelo CBV-ASPECTS. A consistência entre alterações no CBV e extensão do enfarte após tratamento reperfusor é controversa, dependendo de diversas variáveis que concorrem para o volume final do enfarte. Desconhece-se o seu potencial preditivo em doentes que recanalizaram na fase aguda do AVC isquémico (AVCi).

Objectivos: Verificar se o CBV-ASPECTS é um bom preditor da extensão do enfarte final em doentes com AVCi e recanalização arterial em fase aguda.

Metodologia: Incluímos doentes com AVCi da circulação anterior, submetidos a terapêutica reperfusora endovenosa e/ou intra-arterial, entre Janeiro 2009 e Julho 2015 que realizaram TC-perfusão em fase aguda. Recanalização arterial foi confirmada nas primeiras 6 horas por EcoDoppler transcraniano, angio-TAC ou angiografia. Foi quantificado CBV-ASPECTS na TC-perfusão inicial e a área final enfartada na TC-CE às 24h pelo ASPECTS final (ASPECTSf). Aplicou-se o teste T-student para amostras emparelhadas e o nível de concordância inter-observador foi estabelecido através do Coeficiente Kappa de Cohen.

Resultados: 54 doentes realizaram TC-perfusão em fase aguda. Destes, foi documentada recanalização em 42 (77.8%), 23 (54.8%) do sexo masculino, idade média de 70.4±13.3 anos. O NIHSS de entrada médio foi de 14.0±6.8, com um tempo sintoma-agulha médio de 142.4±60.3 minutos. Após confirmação de um bom nível de concordância inter-observadores para CBV-ASPECTS (Coeficiente Kappa de Cohen: 0.71, $p < 0.001$) e elevado para o ASPECTSf (Kappa de Cohen: 0.92, $p < 0.001$), verificou-se que o CBV-ASPECTS e ASPECTSf não foram significativamente diferentes ($t=0.672$; $p=0.506$).

Conclusões: O CBV-ASPECTS é um bom preditor da extensão do enfarte final em doentes com AVCi e recanalização arterial precoce, apresentando um bom nível de concordância inter-observadores.

C016. Recanalização arterial modula associação entre tensão arterial e prognóstico funcional no AVC isquémico

Ana Inês Martins¹, João Sargento-Freitas², Fernando Silva², Inês Correia¹, Joana Jesus Ribeiro¹, João Pedro Gomes³, Mariana Gonçalves³, Leila Cardoso³, Cristina Machado¹, Bruno Rodrigues¹, Gustavo Cordeiro¹, Luis Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurosonologia, Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
ana.inesm@hotmail.com

Introdução: No AVC isquémico agudo o compromisso da autorregulação cerebral condiciona uma associação entre tensão arterial (TA) e prognóstico funcional. Classicamente, são descritos modelos em “J” ou “U”, no qual os valores de TA extremos se associam a pior prognóstico. Contudo, tal descrição antecede a utilização disseminada de terapêuticas de recanalização, desconhecendo-se a sua relação neste contexto.

Objectivo: Estudar a relação entre a TA nas primeiras 24 horas pós-AVC e resultado clínico em doentes submetidos a fibrinólise endovenosa.

Metodologia: Incluíram-se doentes consecutivos submetidos a fibrinólise endovenosa por AVC isquémico, com mRS prévio inferior a 3 e informação disponível sobre a existência de recanalização arterial nas primeiras 6 horas (neurosonologia e/ou Angio-TC). Foram recolhidos os valores de TA das primeiras 24 horas. O resultado clínico foi avaliado pela escala de Rankin modificada (mRS) aos 3 meses. Aplicaram-se modelos de regressão lineares e quadráticas multivariáveis para preditores de resultado clínico.

Resultados: Incluímos 571 doentes, idade média de 72.13 (+10.79) anos, 44% do sexo feminino. Na população total a TA sistólica e diastólica apresentaram associações em “J” com o resultado clínico. Nos doentes não recanalizados as TA sistólica e diastólica demonstraram associações em “J” com mRS aos 3 meses (OR: 1.014, IC95%: 1.001-1.028, p=0.048; mudança de R²: 0.013, p=0.033) e (OR: 1.019, IC95%: 1.005-1.033, p=0.006; mudança de R²: 0.014, p=0.029) respectivamente. Nos doentes com recanalização as TA sistólica e diastólica tiveram associação linear com o resultado funcional (OR: 1.018, IC95%: 1.008-1.028, p<0.001; mudança de R²: 0.007, p=0.107) e (OR: 1.221, IC95%: 1.003-1.037, p=0.018; mudança de R²: 0.0, p=0.821) respectivamente.

Conclusão: A TA sistólica e diastólica apresentam uma associação em “J” com o resultado funcional aos 3 meses na população total de doentes submetidos a fibrinólise endovenosa. Contudo, esta relação é diferente em função do estado de recanalização arterial.

C017. Variação circadiana do timing de tratamento com alteplase no acidente vascular cerebral isquémico e prognóstico aos 3 meses

José Nuno Alves¹, Célia Machado¹, José Amorim², José Araújo¹, Ana Filipa Santos¹, Sara Varanda¹, João Pinho¹, Carla Ferreira¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga.
jose.nuno.aalves@gmail.com

Introdução: Existe evidência que a incidência das doenças vasculares apresenta variação circadiana, sob influência de fatores biológicos.

Objectivo: Determinar se o prognóstico aos 3 meses é influenciado pela hora do dia em que os sintomas se iniciam, num grupo de doentes tratados com alteplase, por via endovenosa.

Materiais e Métodos: A partir do registo prospetivo de doentes tratados com alteplase, entre fevereiro de 2007 e junho de 2015, procedeu-se à sua distribuição por grupos consoante a hora de início dos sintomas: G1 (00:01-6:00h), G2 (6:01-12:00), G3 (12:01-18:00), G4 (18:01-24:00). Analisadas variáveis demográficas, gravidade inicial (NIHSS à admissão), características em TAC (scores ASPECTS e pcASPECTS), tempos clínica-agulha (CA) e porta-agulha (PA), etiologia do AVC e prognóstico aos 3 meses (escala modificada de Rankin). Análise estatística descritiva e inferencial usando SPSS-22.

Resultados: Dos 593 doentes (56% mulheres, mediana 74 anos, 35 submetidos a revascularização adicional), com NIHSS mediano na admissão de 14, tempos CA e PA medianos de 150 (115-195) e 47min (36-62), 22 incluíam-se no G1, 203 no G2, 212 no G3 e 156 no G4. No G1 são mais novos, menos hipertensos, mais vezes circulação posterior e mais vezes independentes aos 3 meses, que nas restantes horas. No G2 têm NIHSS mais baixo e são mais vezes independentes. No G3 foram menos submetidos a revascularização adicional, menos vezes independentes. No G4 foram mais vezes submetidos a revascularização adicional. Após ajuste para idade, NIHSS, ASPECTS, tempo CA e revascularização endovascular adicional, apenas a inclusão no G2 continua estar associada a melhor prognóstico (OR=1.8, 95%CI=1.07-3.08, p=0,026).

Conclusão: Os doentes tratados com alteplase, com início dos sintomas entre as 6 e as 12h, apresentam melhor prognóstico que os doentes cujos sintomas se iniciam nas outras horas do dia.

C018. Impacto clínico da calcificação das calcificações arteriais intracranianas nos doentes com AVC tratados com trombólise

Miguel Tábuas-Pereira, João Sargento-Freitas, Fernando Silva, Miguel Mesquita, Mariana Baptista, Cristina Machado, Bruno Rodrigues, Gustavo Cordeiro, Luis Cunha

Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
miguelatcp@gmail.com

Introdução: Sendo um componente importante das placas de aterosclerose, as calcificações têm sido utilizadas como um marcador deste processo em diferentes territórios vasculares. A TC-crânio-encefálica (TC-ce), realizada por rotina na fase aguda do AVC, deteta com fiabilidade as calcificações intracranianas. Assim, a capacidade de predizer o resultado funcional a partir desta informação poderá ter utilidade clínica significativa, com potencial teórico de ser incluído em algoritmos de decisão no AVC.

Objectivo: Investigar a associação entre calcificações da artéria carótida interna intracraniana e recanalização, hemorragia intracraniana sintomática (sICH), resultado funcional e morte em doentes com AVC isquémico submetidos a tratamento fibrinolítico.

Métodos: Foram incluídos 396 doentes consecutivos com

AVC isquémico que efectuaram trombólise entre Janeiro de 2011 e Setembro de 2014. As TC-ce iniciais foram revistas por dois neurorradiologistas para calcular o score de calcificação total do sifão carotídeo (CTSC). Os pacientes foram seguidos durante pelo menos 6 meses ou até à morte. As medidas analisadas foram a recanalização nas primeiras 6 horas (eco-Doppler transcraniano codificado a cores e/ou angio-TC), sICH, avaliação do estado funcional aos 3 meses pós-AVC (foi considerado bom resultado funcional uma pontuação menor que 3 na escala de Rankin modificada) e morte.

Resultados: O grau de calcificação da parede da artéria carotídea (CTSC) não prediz a recanalização (OR: 0.940, 95%CI=[0.837, 1.055], $p=0.294$), o desenvolvimento de sICH (OR: 1.090, 95%CI=[0.840, 1.414], $p=0.517$) ou bom resultado funcional (OR: 0.933, 95%CI=[0.824, 1.056], $p=0.270$). No entanto, prediz mortalidade (HR: 1.117, 95%CI=[1.004, 1.243], $p=0.042$).

Conclusões: A calcificação da artéria carótida interna intracraniana não aumenta o risco de hemorragia cerebral sintomática secundária a tratamento fibrinolítico. Contudo, os doentes com maior grau de calcificação da parede da artéria carótida interna intracraniana parecem ter um maior risco de morte.

C019. Preditores clínicos da qualidade de vida na enxaqueca

Joana Jesus Ribeiro, Ana Margarida Novo, Lúvia Sousa, Sónia Batista

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
joanajribeiro@gmail.com

Introdução: A enxaqueca apresenta uma prevalência global de 14.7%, sendo a 7ª causa mais frequente de incapacidade segundo a Global Burden of Disease Survey 2010-OMS. Contudo, constata-se uma subvalorização generalizada do seu impacto na qualidade de vida (QoL) dos doentes.

Objectivos: Determinar preditores clínicos com impacto na qualidade de vida dos doentes com enxaqueca.

Metodologia: Doentes com diagnóstico de enxaqueca segundo a ICHD-3 beta, incluídos consecutivamente, efectuaram entrevista estruturada com recolha de dados demográficos/clínicos, e preenchimento de escalas de: Qualidade de vida (Migraine Specific quality of life-MSQoL); Incapacidade em enxaqueca (Migraine Disability Scale-MIDAS); Ansiedade (Zung-EAZ) e Depressão (Beck Depression Inventory-BDI).

Resultados: Incluídos 60 doentes com enxaqueca, dos quais 50% apresentavam enxaqueca crónica. No global, 93.3% eram do sexo feminino, com média de idades de 42.6anos ($\sigma:12.9$). A MSQoL e a MIDAS apresentaram uma pontuação média de 69,4 ($\sigma:15.9$) e 19.0 ($\sigma:18.7$) respectivamente, verificando-se piores pontuações na MSQoL ($t=3.45$, $p=0.001$) e na MIDAS ($t=-3.27$, $p=0.002$) nos doentes com enxaqueca crónica. A frequência de enxaqueca com aura foi de 43.3%, não se verificando diferenças significativas na MSQoL entre o grupo de doentes com aura e sem aura. Verificou-se história prévia de uso excessivo de medicação em 16.7% dos doentes, sendo que a MSQoL foi inferior nesses doentes ($t=3.25$, $p=0.002$). Obtiveram-se correlações significativas entre a MSQoL e a pontuação da MIDAS ($r=-0.309$; $p=0.015$), da EAZ ($r=-0.471$, $p=0.00$) e da BDI ($r=-0.416$, $p=0.001$). Os factores preditores de

MSQoL foram: pontuação BDI ($\beta=-0.291$, $\rho=0.017$), uso excessivo de medicação ($\beta=-0.288$, $\rho=0.017$) e pontuação MIDAS ($\beta=-0.236$, $\rho=0.042$).

Conclusões: Os principais preditores de uma pior qualidade de vida em enxaqueca foram a pontuação da BDI, o uso prévio excessivo de medicação e a incapacidade na MIDAS. Os doentes com enxaqueca crónica apresentaram piores índices de QoL, não se verificando diferenças significativas nos doentes com aura.

C020. Factores clínicos associados à cronificação da enxaqueca

Ana Margarida Novo, Joana Jesus Ribeiro, Lúvia Sousa, Sónia Batista

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
amfloreznovo@gmail.com

Introdução: Anualmente, cerca de 2.5% dos portadores de enxaqueca episódica (EE) evoluem para enxaqueca crónica (EC). A cronificação da enxaqueca é geralmente um processo gradual, cuja fisiopatologia permanece pouco compreendida. Contudo, têm sido identificados vários factores que, aliados à susceptibilidade genética, poderão favorecer esta transformação.

Objectivo: Identificar variáveis clínicas e demográficas associadas a EC.

Metodologia: Foram incluídos de forma consecutiva 30 doentes com EC e 30 com EE (de acordo com os critérios da Classificação Internacional de Cefaleias ICHD3-beta), seguidos regularmente em consulta de Cefaleias e emparelhados em idade, género e escolaridade. Procedeu-se à revisão dos processos clínicos e entrevista clínica estruturada. A análise estatística das variáveis clínicas e demográficas foi realizada com recurso ao SPSS-versão22, de modo a identificar os factores associados à ocorrência de EC.

Resultados: O número de crises no início da doença, a duração das crises e o índice de massa corporal (IMC) foram significativamente superiores no grupo com EC, relativamente ao grupo com EE ($p=0.001$, $p=0.042$, $p=0.029$, respetivamente). Os doentes com EC também apresentaram uma prevalência significativamente superior de aura ($p=0.020$), alodinia ($p=0.035$), história prévia de uso excessivo de medicação ($p=0.003$) e roncopatia ($p=0.028$). Na análise de regressão, identificaram-se como preditores de EC o número de crises no início (OR=1.693, $p=0.007$, IC 95%: 1.157-2.477), a duração das crises (OR=1.040, $p=0.018$, IC 95%: 1.007-1.075) e o IMC (OR=1.257, $p=0.014$, IC 95%: 1.048-1.507).

Conclusões: A maior frequência e duração das crises, pela repetida e/ou persistente activação do sistema trigémino-vascular, poderá levar à redução do limiar de activação deste sistema e assim contribuir para a cronificação da enxaqueca. Especula-se que na obesidade sejam libertadas pelo tecido adiposo várias moléculas pró-inflamatórias, algumas das quais envolvidas na fisiopatologia da enxaqueca, o que poderá explicar a relação encontrada entre IMC e enxaqueca crónica.

CO21. Arterite de células gigantes: o papel da biópsia da artéria temporal na decisão terapêutica.

Luciano Almendra¹, João Sargento-Freitas^{1,2}, Fernando Silva^{1,2}, Olinda Rebelo³, Maria Carmo Macário¹, Gustavo Cordeiro¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurosonologia, 3-Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
luciano.af.vieira@gmail.com

Introdução: A arterite de células gigantes (ACG) é a forma mais comum das vasculites sistêmicas primárias, afetando preferencialmente vasos de médio e grande calibre, sendo a sua incidência mais elevada a partir dos 50 anos. O seu diagnóstico é baseado em achados clínicos, elevação dos parâmetros inflamatórios e na demonstração de infiltrados inflamatórios na biópsia da artéria temporal superficial (BATS). O estudo ecográfico da artéria temporal, pelas suas características, tem sido cada vez mais utilizado como complemento da BATS, numa perspetiva diagnóstica e de monitorização terapêutica. Contudo, não é ainda consensual o seu papel nos algoritmos diagnósticos de ACG.

Objetivo: Avaliar o impacto do resultado da BATS na decisão terapêutica nos doentes com clínica e achados ecográficos concordantes.

Material e métodos: Análise retrospectiva de doentes submetidos a estudo ecográfico das artérias temporais por suspeita de ACG.

Definimos clínica sugestiva como doentes que preenchiam pelo menos 3 dos seguintes critérios: idade superior a 50 anos, velocidade de sedimentação elevada, cefaleia unilateral de novo, claudicação mandibular, diminuição súbita da acuidade visual ou dor à palpação do trajeto da artéria temporal. Assumimos estudo ultrassonográfico positivo pela presença de halo hipo-ecogénico uni ou bilateral.

Incluímos na análise doentes com estudo ultrassonográfico e clínica sugestivos de ACG bem como doentes sem achados ecográficos sugestivos de arterite e clínica pouco sugestiva de ACG. Avaliou-se o impacto terapêutico do resultado da BATS.

Resultados: Incluímos 79 doentes, idade média 72,97 ($\sigma=10,99$) anos, 63,3% do sexo feminino. Apresentavam clínica sugestiva de arterite temporal 30,4% dos doentes. Foi realizada BATS em 25,3%, sendo positiva em 50% dos casos. Foi assumido o diagnóstico de ACG em 80% dos doentes com BATS normal e 100% dos casos com BATS patológica ($p=0,474$).

Conclusão: O resultado da BATS não influenciou de forma estatisticamente significativa a atitude terapêutica nos doentes com clínica e ultrassonografia concordantes.

CO22. CADASIL - revisão de uma casuística

Paula Salgado¹, Ana Luísa Sousa¹, Margarida Calejo¹, Isabel Moreira¹, José Pereira-Monteiro^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-Hospital e Instituto CUF Porto.
paulasalgado88@gmail.com

Introdução: CADASIL é uma forma de angiopatia cerebral hereditária, cujas principais manifestações incluem enxaqueca, enfartes cerebrais subcorticais recorrentes, demência e alterações psiquiátricas. A raridade da doença e significativa

variabilidade clínica e genética dificultam o diagnóstico e investigação nesta área.

Objetivo: Descrever a população de doentes com CADASIL seguidos na consulta de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto.

Metodologia: Num estudo observacional retrospectivo, identificaram-se os doentes com pedido de pesquisa de mutação do gene NOTCH3 pelo Serviço de Neurologia, entre 2004 e 2014. Analisaram-se os processos dos doentes com mutação identificada e foram recolhidos dados demográficos, clínicos e genéticos.

Resultados: Identificaram-se 26 indivíduos, com predomínio de mulheres (61,5%) e idade média ao diagnóstico de 46,8 \pm 13,2anos. O principal motivo de referência foi história familiar de CADASIL (34,6%) seguido de eventos vasculares e défices neurológicos transitórios (26,9%). A maioria dos doentes apresentava cefaleia ($n=18$, 69,2%), com predomínio de enxaqueca com e sem aura ($n=15$). A segunda manifestação mais frequente foi a isquemia cerebral aguda ($n=14$), com início precoce em média pelos 47,4anos, incluindo 12 enfartes cerebrais, maioritariamente do tipo lacunar. Doze doentes (46,2%) manifestaram sintomas psiquiátricos, com predomínio de depressão/ansiedade. Demência em idade jovem foi diagnosticada em 10 doentes (40,4%), com idade média de início pelos 52,8anos. A RMN cerebral mostrou alterações na maioria dos doentes ($n=23$). A mutação mais frequente foi a R558C no exão 11 ($n=18$), com 7 casos provenientes de 2 famílias, seguida da mutação G420C no exão 8 ($n=4$). Encontrou-se 1 mutação provavelmente patogénica.

Conclusão: Apresentamos uma coorte de doentes portugueses com CADASIL. As características clínicas encontradas enquadram-se na literatura existente, com exceção da elevada prevalência de sintomas psiquiátricos. Destaca-se o predomínio de mutações no exão 11, menos frequentes noutras populações estudadas, corroborando uma provável variação genética entre regiões. Salienta-se a importância de pesquisar este exão no estudo diagnóstico.

CO23. Monitorização neurofisiológica de ressecção cirúrgica de angiomas cavernosos do tronco cerebral

Ana Aires^{1,3}, Elsa Azevedo^{1,3}, António Vilarinho^{2,4}, Pedro Alberto Silva^{2,3,4}, Rui Vaz^{2,3,4}, Fernando Silveira¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar São João; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurociências CUF Porto.
ana.aires.mail@gmail.com

Introdução: Os angiomas cavernosos são malformações vasculares compostas por vasos sinusoidais anormais. Em particular no tronco cerebral, apresentam um comportamento clínico mais agressivo e causar défices funcionais importantes ou mesmo a morte. A indicação cirúrgica resulta da existência de hemorragia prévia, tendo como objetivo prevenir novos eventos. A morbi-mortalidade cirúrgica depende da localização do angioma, sendo a monitorização intra-operatória fundamental para diminuir os efeitos adversos da cirurgia.

Objetivos: O objetivo deste trabalho é fazer uma revisão retrospectiva de 8 doentes com angiomas cavernosos do tronco cerebral, operados consecutivamente no Centro Hospitalar São João, sob monitorização neurofisiológica intraoperatória, avaliando o contributo desta para o resultado final.

Metodologia: Foram revistos 8 doentes submetidos a ressecção cirúrgica de angiomas cavernosos do tronco cerebral, com utilização de monitorização neurofisiológica intraoperatória. A informação basal, as características clínicas, as abordagens cirúrgicas, os parâmetros neurofisiológicos e os resultados do seguimento foram analisados.

Resultados: Foram incluídos 8 doentes, 6 mulheres, com idade média de 34,1 +/- 21,8 anos. Os cavernomas localizavam-se no mesencéfalo (n=3), no pavimento do 4º ventrículo e mesencéfalo (n=2), na transição ponto-mesencefálica (n=1), na protuberância (n=1) e na transição bulboprotuberancial (n=1). Os sinais e sintomas mais comuns foram défices nos nervos cranianos (62,5%), ataxia (50%) e hemiparésia (50%). Em 4 doentes, não se registaram eventos durante a monitorização neurofisiológica, 1 teve melhoria transitória dos potenciais evocados motores (MEPs), 1 teve perda completa de MEPs (verificando-se agravamento da hemiparésia no pós-operatório) e 2 tiveram alterações transitórias. A estratégia cirúrgica, incluindo a via de abordagem e o local de remoção da lesão, baseou-se nestes achados.

Conclusões: Embora tenhamos estudado um número reduzido de doentes, podemos afirmar que a monitorização eletrofisiológica é um método seguro e confiável, com potencial para reduzir a morbi-mortalidade cirúrgica. O desenvolvimento da técnica trará seguramente benefícios para os doentes com este tipo de patologia.

CO24. Esclerose Tuberosa - Caracterização dos doentes num hospital pediátrico terciário

Rosário Perry da Câmara¹, Maria Beatriz Costa¹, Márcia Rodrigues², Sandra Jacinto¹, José Pedro Vieira¹, Marta Amorim², Carla Conceição³, Ana Isabel Cordeiro⁴, Rita Silva¹
 1-Serviço de Neurologia, Área de Pediatria Médica, 2-Serviço de Genética Médica, Área de Pediatria Médica, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, CHLC-EPE, Lisboa.
 rosarioperry@gmail.com

Introdução: A Esclerose Tuberosa (ET) é uma doença autossómica dominante com envolvimento multissistémico, que se caracteriza pelo desenvolvimento de hamartomas em diferentes órgãos. Resulta de mutações nos genes supressores tumorais TSC1 (codifica a proteína hamartina, no cromossoma 9q34) e TSC2 (codifica a proteína tuberina, no cromossoma 16p13.3).

Objectivos: Caracterização dos doentes com ET seguidos em várias consultas num hospital pediátrico terciário.

Metodologia: Revisão dos processos de todos os doentes com o diagnóstico de ET.

Resultados: São seguidos 20 doentes, 15 sexo masculino (75%), com idade média de 13 anos. O diagnóstico pré-natal foi possível em 5 doentes (25%). As manifestações mais comuns na altura do diagnóstico são as máculas hipomelanóticas (80%), angiofibromas (70%) e os angiomiolipomas (60%). Dos 15 doentes avaliados com ecografia renal, 67% tem múltiplos quistos renais. Dezassete doentes (85%) têm epilepsia, 16 (80%) défice cognitivo e 12 (60%) perturbações do comportamento, na maioria dos casos PHDA. A RM encefálica foi efectuada no nosso hospital em 16 doentes, sendo as alterações mais frequentes os nódulos subependimários (100%) e a displasia cortical (85%). Oito doentes têm algum familiar com a mesma patologia, nomeadamente um dos progenitores

(88% dos casos). Nove doentes têm estudo genético (8 com mutação no gene TSC2 e 1 no gene TSC1). Estes doentes são seguidos em média em 4 consultas diferentes no nosso hospital (mín 1 – máx 10), sendo as subespecialidades mais comuns a Neurologia, a Cardiologia Pediátrica, a Oftalmologia e a Dermatologia. Pelo menos oito são seguidos noutra local, hospital da área de residência ou consulta privada.

Conclusão: Os doentes da nossa amostra apresentam várias complicações e, como em todas as doenças crónicas, são seguidos em múltiplas consultas. Consideramos fundamental a criação de uma consulta multidisciplinar, com várias subespecialidades. Além de permitir uma melhor articulação e diferenciação de cuidados, os doentes e as famílias ganham em qualidade de vida.

CO25. Tratamento do Estado de Mal Epiléptico: Um Vislumbre da Realidade

Inês Rosário Marques, Carina Fernandes, Francisco Antunes, Miguel Grunho
 Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.
 inesosariomarques@gmail.com

Introdução: O Estado de Mal Epiléptico (EME) é uma emergência neurológica com morbilidade e mortalidade significativas, sendo imperativo um tratamento precoce e racional.

Objectivos: Caracterização da abordagem terapêutica do EME em doentes adultos admitidos por EME num hospital central, num período de sete anos.

Metodologia: Estudo observacional, transversal, retrospectivo e descritivo, em que se analisaram os relatórios dos electroencefalogramas realizados entre Janeiro/2008 e Dezembro/2014, em adultos, seleccionando-se aqueles que cumpriam critérios para EME ou cujo motivo de pedido foi a exclusão/controlo de EME. Reviram-se os processos clínicos dos doentes e foram analisadas variáveis demográficas, clínicas, de tratamento e evolução clínica.

Resultados: Obteve-se um total de 74 doentes, 54% do sexo feminino, com uma mediana de idades de 63 anos. O EME foi não-convulsivo (EMENC) em 62% dos doentes e convulsivo (EMEC) em 38%. Em 58% dos casos o diagnóstico foi estabelecido no Serviço de Urgência. A abordagem terapêutica foi orientada por um neurologista em 77% dos doentes. Um terço destes encontrava-se em EMEC, tendo sido realizada a denominada terapêutica de primeira linha (benzodiazepina em bolus) em 84%. Em oposição, nos doentes com EMEC observados por médico não-neurologista, em apenas 22% dos doentes foi administrada terapêutica de primeira linha, tendo na maioria dos casos o primeiro fármaco administrado sido de terceira linha (anestésico). Apenas 15% dos casos de EMENC foram abordados por não-neurologista. Ao longo dos anos a abordagem terapêutica foi globalmente sobreponível. Em 2008 o primeiro fármaco anti-epiléptico mais usado foi a Fenitoína (48% dos doentes), enquanto que em 2014 foi o Valproato de Sódio.

Conclusões: Constatou-se uma assinalável heterogeneidade na abordagem terapêutica intra-hospitalar do EME, principalmente no que concerne ao EMEC, reforçando a necessidade de optimização dos protocolos de actuação, adequando-os à realidade do funcionamento de cada hospital, com particular ênfase na sua aplicabilidade em contexto de urgência.

C026. Efetividade do acetato de eslicarbazepina como terapêutica adjuvante em doentes adultos com crises epiléticas focais - Estudo ESLADOBA

João Chaves¹, Paula Breia², José Pimentel^{3,9}, Rita Peleção⁴, Marta Carvalho⁵, Pureza Mateus⁶, Peter Grebe⁷, António Mestre⁸, Hélder Fernandes¹⁰, Rui Sousa¹⁰, Acílio Gala¹⁰

1-Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto; 2-Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Centro Hospitalar de Lisboa Norte – Hospital Santa Maria, Lisboa; 4-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental - Hospital Egas Moniz, Lisboa; 5-Centro Hospitalar São João – Hospital S. João, Porto; 6-Centro Hospitalar de Leiria – Hospital Santo André, Leiria; 7-Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga – Hospital S. Sebastião, Santa Maria da Feira; 8-Clinicoimbra, Coimbra; 9-CUF Descobertas, Lisboa; 10-BIAL-Portela & C^a., S.A., Coronado (S. Romão e S. Mamede). joaomchaves71@hotmail.com; apaulabreia@hotmail.com; josepimentel@medicina.ulisboa.pt; mritapelecao@gmail.com; martacv@med.up.pt; purezamateus@sapo.pt; hans.grebe@chedv.min-saude.pt; amgmestre@gmail.com; helder.fernandes@bial.com; rui.sousa@bial.com; acilio.gala@bial.com

Objetivos: Avaliar o controlo de crises e tolerabilidade do acetato de eslicarbazepina (ESL) como terapêutica adjuvante de um fármaco antiepilético (FAE), em doentes adultos com crises epiléticas focais.

Metodologia: Estudo multicêntrico, não interventivo e prospetivo com período de observação de pelo menos, 6 meses, desde o início da terapêutica adjuvante com ESL em doentes que não estavam controlados sob um FAE e aos quais o clínico entendeu associar ESL. O parâmetro primário foi a proporção de doentes medicados com ESL na avaliação final (taxa de retenção).

Resultados: Foram incluídos 52 doentes, de 9 centros portugueses com média de idades de 41,5 anos (mín.: 20, máx.: 75), 48,1% do sexo masculino, com duração média de epilepsia de 18,5 anos. Os FAE mais utilizados concomitantemente com ESL no início do estudo foram: ácido valpróico/valproato (28,8%), carbamazepina (26,9%) e levetiracetam (21,2%). A taxa de retenção foi 73,0%, a taxa de respondedores foi 71,1%, a taxa de doentes livres de crises foi 39,5%. Globalmente, houve uma redução média/mediana de 46,5%/82,2% na frequência de crises. 23,1% dos doentes tiveram pelo menos um evento adverso (EA), sendo um EA considerado grave (não tendo sido relacionado com a medicação do estudo e sendo resolvido sem sequelas). Os EA mais comuns foram, com dois episódios cada, insónia e intoxicação medicamentosa (esta última resolveu em ambas as situações sem sequelas, através da redução da dosagem do antiepilético concomitante).

Conclusões: Apesar do reduzido tamanho da amostra deste estudo observacional o ESL evidenciou ser bem tolerado e efetivo quando adicionado a um FAE. Os dados são idênticos aos observados em outros estudos similares de fase IV.

C027. Cirurgia de epilepsia em doentes com esclerose mesial temporal

Pedro Correia, Joana Parra, Rute Teotónio, Conceição Bento, Francisco Sales

Programa de Cirurgia de Epilepsia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. pedro.correia.med@gmail.com

Introdução: A cirurgia de epilepsia é um tratamento eficaz em casos de epilepsia refractária à terapêutica médica. Na epilepsia refractária associada a esclerose mesial temporal a cirurgia é superior ao tratamento farmacológico isoladamente.

Objetivos: Descrever a nossa série de doentes submetidos a tratamento cirúrgico para epilepsia associada a esclerose mesial temporal. Identificar factores preditores independentes de prognóstico nestes doentes.

Metodologia: Foram analisadas as características epidemiológicas, clínicas, da avaliação pré-cirúrgica e resultados pós-cirúrgicos dos doentes submetidos a cirurgia de epilepsia por esclerose mesial temporal no nosso Hospital, entre Janeiro de 1997 e Setembro de 2014. Foi efectuada uma análise univariada e multivariada por regressão logística para identificar factores preditores de prognóstico aos 1 e 3 anos após cirurgia. Foi considerado bom prognóstico a classe I na escala de Engel.

Resultados: Foram incluídos 83 doentes submetidos a cirurgia de epilepsia por esclerose mesial temporal, 48,2% à esquerda, num total de 86 cirurgias. Destes, 65,1% eram do género feminino, com idade média de início das crises de 10.55±9.98 anos, duração média da epilepsia de 27.87±12.16 anos e idade média à data da cirurgia de 38.34±10.38 anos. Na maioria dos doentes (88,0%) não se registaram complicações cirúrgicas. Aos 3 anos, 70,0% apresentavam bom prognóstico, sendo que 55,4% se apresentava livre de crises (Engel Ia). Na maioria dos doentes (57,8%) foi possível reduzir os fármacos antiepiléticos após cirurgia. Na análise univariada ao 1 ano, a ausência de lesão residual na RM pós-operatória e a presença de factores de risco para epilepsia influenciaram o diagnóstico e aos 3 anos apenas a ausência de lesão residual na RM pós-operatória. Na análise multivariada, não foi encontrado nenhum factor preditor de prognóstico.

Conclusões: Na nossa série, a ausência de lesão residual foi uma variável que influenciou o prognóstico. No entanto, não se identificou nenhum factor preditor independente de prognóstico.

C028. Factores preditores de prognóstico na cirurgia de epilepsia

Joana Parra, Pedro Correia, Rute Teotónio, Conceição Bento, Francisco Sales

Programa de Cirurgia de Epilepsia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. joana_parra@hotmail.com

Introdução: A identificação de factores preditores de bom prognóstico em doentes submetidos a cirurgia de epilepsia é útil na avaliação pré-cirúrgica.

Objetivos: Identificar factores preditores independentes de prognóstico na nossa série de doentes cirúrgicos.

Metodologia: Foram analisadas as características epidemiológicas, clínicas, da avaliação pré-cirúrgica e resultados pós-cirúrgicos dos doentes submetidos a cirurgia de epilepsia no nosso Hospital, entre Janeiro de 1997 e Setembro de 2014. Foi efectuada uma análise univariada e multivariada por regressão logística para identificar factores preditores de prognóstico aos 1 e 3 anos após cirurgia. Foi considerado bom prognóstico a classe I na escala de Engel.

Resultados: Foram incluídos 183 doentes, num total de 203 cirurgias. Destes, 98 (53,6%) eram do género feminino, idade média de início das crises de 16.61±13.78 anos, duração média de epilepsia 17.86±14.05 anos e idade média à data da cirurgia



de 34.69±11.90 anos. A etiologia em 45.4% dos doentes foi esclerose mesial temporal seguida de DNET ou ganglioglioma em 17.5%. A maioria dos doentes (86.9%) não apresentou complicações cirúrgicas. Aos 3 anos, 66.1% dos doentes apresentavam bom prognóstico e 50.8% estavam livres de crises (Engel Ia). Foi possível reduzir os fármacos antiepilépticos após a cirurgia em 42.1% dos doentes. Na análise univariada, aos 1 e 3 anos respectivamente, a topografia da lesão ($p=0.009$ e $p=0.030$), a etiologia ($p=0.001$ e $p=0.002$) e a ausência de lesão residual na RM pós-cirurgia ($p<0.001$ e $p<0.001$) influenciaram o prognóstico. Na análise multivariada ao 1 ano, foram preditores de bom prognóstico a monoterapia e duoterapia antes da cirurgia (OR 9.70 e OR 4.78, respectivamente) e aos 3 anos, apenas a monoterapia (OR 4.42).

Conclusões: Na nossa série, a topografia, etiologia e ausência de lesão residual foram variáveis que influenciaram o prognóstico. Na análise multivariada, o número de fármacos antiepilépticos foi factor preditor independente de prognóstico.

C029. MicroRNAs in epilepsy: new biomarkers for epileptogenesis?

Bárbara Leal^{1,2}, Cláudia Carvalho^{1,2}, Ricardo Ferreira², João Chaves^{1,3}, Andreia Bettencourt^{1,2}, Joel Freitas³, João Lopes³, João Ramalheira³, Paulo P Costa^{1,4}, António Martins da Silva^{1,3}, Berta Martins da Silva¹

1-Univ Porto, Lab Immunogenetics & Autoimmu and NeuroScien, UMB, Inst Ciências Biomed Abel Salazar, 2-Laboratório Imunogenética - Departamento Patologia e Imunologia Molecular, ICBAS-UPorto; 3-Hospital Santo António - Centro Hospitalar do Porto; 4-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge - Porto (INSA-Porto).
bagueiraleal@gmail.com

Background: MicroRNAs (miRNAs) are emerging as new players in the epileptogenic mechanisms. MicroRNAs (miRNA), small non-coding RNA molecules, function as post-transcriptional regulators of gene expression controlling diverse biological processes, including immune responses. Several evidences, both in patients and animal studies, have demonstrated an abnormal brain expression of miR-146a and miR-155 in Mesial Temporal Lobe Epilepsy, the most refractory epilepsy. Recently, an overexpression of circulating miR-146a was observed also in patients with genetic generalized epilepsy (GGE). Our aim was to characterize miR-146a and miR-155 expression in serum of MTLE and GGE patients.

Methods: Expression levels of miR-146a, miR-155 and RNU48 small nuclear RNA gene (reference gene) were quantified by Real-Time PCR in serum of 18 GGE patients and 16 MTLE patients all with Hippocampal Sclerosis. A group of 24 healthy individuals was used as control. Relative expression values were calculated using the 2- $\Delta\Delta C_t$ method.

Results: The expression of miR-146a was similar in GGE patients when compared to controls but was 6 fold higher in MTLE patients. Expression of miR-155 was 3 fold lower in GGE patients but 2 fold higher in MTLE patients when compared to controls. Conclusion: Our results, although preliminary, show that these miRs may be suitable biomarkers for epileptogenesis. The different expression patterns in GGE and MTLE may reflect the different pathways involved in seizures' generation and propagation in these 2 epilepsy types. The comprehension of the role of microRNAs in epilepsy's pathophysiological mechanisms may provide the development of new therapeutic strategies.

Supported by a BICE Tecnifar Grant 2013.

C030. Bandas Oligoclonais e formas de apresentação de Esclerose Múltipla

Inês Correia¹, Mário Sousa¹, Inês Brás Marques¹, Sónia Batista¹, José Tomás¹, Inês Baldeiras^{2,3}, Carla Nunes¹, Carmo Macário¹, Lúvia Sousa^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuroquímica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal.
mcorreia.ines@gmail.com

Introdução: As bandas oligoclonais (BOC's) no LCR, descritas em mais de 87% dos doentes com Esclerose Múltipla (EM), representam síntese intratecal de IgG tendo um papel importante no diagnóstico de EM. A sua relação com as diferentes formas de apresentação de EM não está descrita.

Objectivos: Avaliar a frequência de positividade das BOC's em doentes com EM ou CIS ("Clinically Isolated Syndrome"), relacionando-a com dados demográficos e forma de apresentação da doença.

Metodologia: Estudo retrospectivo. Utilizada a base de dados IMED® da consulta de Doenças Desmielinizantes. Selecionados doentes com EM/CIS nos quais se realizou pesquisa de BOC's no LCR. Retirados os seguintes dados: género, idade de início e de diagnóstico, forma de apresentação de EM, resultados da pesquisa de BOC's.

Resultados: Da base completa de EM (n=966), foram incluídos 449 doentes nos quais foram pesquisadas BOC's. Idade média de início de EM 32.9±11.1 anos, tempo médio até diagnóstico 3.3±5.5 anos, 72.2% sexo feminino (n=324), formas de apresentação: medular 38.1% (n=171), tronco/cerebelo 22.7% (n=102), supratentorial 17.1% (n=77), vias ópticas 14.7% (n=66), polissintomática 7.3% (n=33). BOC's positivas em 82% dos doentes (n=368), variando significativamente mediante a forma de apresentação: polissintomática 87.9% (n=29), medular 85.4% (n=146), tronco-cerebelo 84.3% (n=86), supratentorial 79.2% (n=61), vias ópticas 69.7% (n=46) ($p=0.048$). Relativamente a género, idade de início de EM ou duração de doença até diagnóstico não houve diferenças significativas.

Conclusões: Confirmou-se elevada positividade para bandas oligoclonais na nossa população de doentes, contudo, o seu resultado variou consoante a forma de apresentação de doença. Na apresentação com alteração das vias ópticas as bandas oligoclonais foram positivas numa menor percentagem de doentes, pelo que a sua ausência deverá ser cautelosamente avaliada e não conduzir imediatamente à exclusão do diagnóstico.

C031. Perturbações de Sono na Esclerose Múltipla - resultados do estudo transversal multicêntrico inMS

Pedro Viana¹, Elisabete Rodrigues², Carina Fernandes³, Andreia Matas⁴, Rui Barreto⁵, Marcelo Mendonça⁶, Rita Peralta^{1,7}, Ruth Galdes⁸

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Funchal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 7-Laboratório de EEG / Sono, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 8-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, Oxford University Hospital.
pedrofaroviana@gmail.com, lilia902000@yahoo.es, fernandes.carina@gmail.com, andreia_matas@hotmail.com, rdrb1985@gmail.com, marcelomendoncasousa@gmail.com, anaritaperalta@gmail.com, ruth.galdes@gmail.com

Introdução: As perturbações de sono (PS) são sub-diagnosticadas em doentes com Esclerose Múltipla (EM) apesar da sua prevalência neste grupo de doentes ser elevada, de acordo com a literatura recente. Não existem, no entanto, estudos na população portuguesa.

Objectivos: Caracterizar as perturbações de sono existentes numa população portuguesa de doentes com EM.

Metodologia: O estudo hospitalar, transversal e multicêntrico inMS em doentes com EM, recrutados consecutivamente na consulta externa, EDSS < 8, clinicamente estáveis nos últimos 3 meses avaliou, através de questionários, a prevalência de Perturbação de Insónia Crónica (PIC), a frequência por rastreio de Síndrome de Pernas Inquietas (SPI), o risco de Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS), a frequência de noctúria e outros sintomas nocturnos (dor, espasmos e desconforto por imobilidade).

Resultados: Foram avaliados 206 doentes, dos quais 69,9% mulheres, idade média de 42,1 anos, 88,8% com forma Surto-Remissão, e EDSS mediano era de 1,5. Destes, 22,3% (n=46) apresentavam PIC, 25,2% (n=52) rastreio positivo de SPI, 21,4% (n=44) risco elevado de SAOS, 28,3% (n=58) noctúria e 36,9% (n=76) um de outros sintomas nocturnos. Pelo menos um destes problemas estava presente em 69,1% (n=134) dos doentes.

Conclusões: As perturbações de sono são frequentes na nossa população de doentes com EM, incluindo em fase clinicamente estável e de baixa incapacidade de doença. A sua natureza é provavelmente multifactorial, envolvendo factores relacionados com a doença, comorbilidades médicas e psiquiátricas, patologias de sono associadas e efeito farmacológico. Muitos destes factores são potencialmente tratáveis e podem levar a uma melhor qualidade de sono nestes doentes.

C032. Alterações disautónomicas na Esclerose Múltipla - da bateria clássica de Ewing aos novos métodos de avaliação da função autonómica.

Pedro Castro^{1,2}, Gonçalo Videira¹, João Pedro Filipe³, Bítia Vieira¹, Rosa Santos^{1,2}, Maria José Sá^{2,4}, Elsa Azevedo^{1,2}, Carina Reis³, Pedro Abreu^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João; 4-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa.

pgoncalomv@gmail.com; pedromacc@gmail.com; pmabreu@netcabo.pt

Introdução: A disfunção autonómica (DA) é um sintoma comum na esclerose múltipla (EM), ainda assim a sua fisiopatologia é pouco conhecida, tal como, não está bem estabelecido o melhor método, nesta doença, para a estudar/rastrear.

Objetivos: 1) Investigar a DA na EM através da bateria clássica de Ewing e de outros métodos de aplicação mais recente. 2) Perceber se a DA se relaciona com lesões desmielinizantes localizadas nas áreas cerebrais da rede autonómica central (RAC).

Métodos: Foram incluídos 20 doentes com EM surto-remissão (12 eram mulheres; mediana da idade 36 [intervalo interquartil (IQR) 32 - 46] anos, duração da doença 5.5 (variação 2.2 - 6.8) anos, EDSS 1.0 (variação 1.0 - 1.5) e taxa anualizada de surtos 0.33 (variação 0 - 0.48) surtos/ano) (grupo-A) e 20 controlos (grupo-B), emparelhados para idade e género. Os sintomas de DA foram avaliados através de uma versão portu-

guesa, ainda não validada, do "Composite Autonomic Symptom Score" (COMPASS31). Para rastreio de DA, foram efetuados os seguintes estudos: bateria de Ewing (BE) (respiração profunda, valsava, ortostatismo e contração isométrica), variabilidade da frequência cardíaca (VFC) e função barorreflexa espontânea (FBE). A presença e localização das lesões desmielinizantes nas estruturas da RAC foram avaliadas por RM cerebral de forma independente. Utilizou-se, para análise estatística, o programa IBM SPSS Statistics versão23.

Resultados: Na BE, apenas no grupo-A, o teste de contração isométrica estava significativamente alterado (p=0.006). A VFC demonstrou no grupo-A DA parassimpática e simpática com significado estatístico (p<0.05). Não encontramos diferenças estatísticas na FBE. A DA, verificada nos testes aplicados, não se relacionou com o envolvimento, por lesões desmielinizantes, da RAC.

Conclusão: A análise simples da variabilidade da frequência cardíaca permitiu evidenciar DA nos doentes com EM, sendo que a BE apenas o demonstrou num dos seus testes (contração isométrica). Não encontramos relação entre DA e lesões desmielinizantes da RAC.

C033. The role of two Nrf2 Polymorphisms on Multiple Sclerosis

Andreia Bettencourt¹, Andreia Cunha², Nuno Sepúlveda^{3,4}, Ernestina Santos^{1,5}, Raquel Samões⁵, Paulo Pinho e Costa^{1,6}, Miguel Soares², Berta Martins da Silva¹, Ana Martins da Silva^{1,5}

1-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Abel Salazar Institute of Biomedical Sciences, University of Porto - UMIB/ICBAS/UP, Porto; 2-Instituto Gulbenkian de Ciência, Lisbon; 3-London School of Hygiene and Tropical Medicine, London; 4-Center of Statistics and Applications of University of Lisbon, Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Lisbon; 5-Centro Hospitalar do Porto- Hospital de Santo António, Porto; 6-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto. ambettencourt@icbas.up.pt

Introduction: The understanding of the neurodegenerative disease component of Multiple Sclerosis (MS) remains limited because only a few studies have explored the genetic predisposition to MS progression and no locus has yet been detected for MS severity. The classic description of MS involves a T-cell mediated process with demyelination and inflammation of the Central Nervous System. In addition, the release of free radicals (oxygen and nitrogen) by infiltrating monocytes promotes neurodegeneration owing to the fact that cells of the CNS are highly sensitive to excessive oxidative stress. Nuclear factor [erythroid-derived 2]-like 2 (Nrf2) is a basic leucine zipper transcription factor that binds to the promoter sequence of "antioxidant responsive element" (ARE) leading to coordinated up-regulation of ARE driven detoxification and antioxidant genes.

Aims: To investigate the association of two single nucleotide polymorphisms (SNPs) in Nrf2 gene [rs35652124 (-653A/G) and rs6721961 (-617C/A)] with MS susceptibility, disease forms and progression.

Methods: The study included 493 MS patients (387 Relapsing-Remitting (RR), 54 Secondary Progressive (SP) and 52 Primary Progressive (PP)) from the outpatient Neuroimmunology Clinic of CHP-HSA - and 287 healthy controls. SNP genotyping was performed by Simple Probe allelic discrimination assay.

Results: No significant differences in SNP genotype frequencies were observed between patients and controls.



However, the -653AA genotype frequency was statistically higher in PPMS compared to RR and SP (73.1%PP vs 51.2%RR and 59.3%SP, $p=0.001$). No significant differences were found for the other SNP in relation to disease forms and progression.

Conclusions: Both SNPs reduce the transcription activity of Nrf2 resulting in a decreased detoxification and antioxidant genes transcription. MS patients with the 653AA genotype, and consequently with low Nrf2 expression, appear to be more prone to develop a progressive course. This is in agreement with experimental data using animal models, where knocking Nrf2 gene out exacerbates experimental autoimmune encephalomyelitis severity.

C034. Avaliação do efeito comparativo de terapêuticas modificadoras de doença de primeira linha na esclerose múltipla pelo número necessário para tratar

Mário Veloso

ARN – Anestesia, Reanimação e Neurologia – Lda., Lisboa, Portugal.
marioluisveloso@gmail.com

Introdução: Tem sido prática corrente na medicina baseada na evidência a utilização da redução do risco absoluto e do número necessária para tratar (NNT) como forma de avaliar resultados clínicos. No entanto, ultimamente, tem predominado a utilização da redução do risco relativo (RRR) para efeitos de comparação de resultados. Contrariamente ao NNT, que toma em consideração a prevalência dos eventos, a RRR não contempla as diferenças das populações de doentes nos ensaios clínicos e pode sobrevalorizar os efeitos terapêuticos quando a frequência dos eventos é reduzida.

A diferença entre as populações estudadas e o lapso temporal entre os estudos dificulta adicionalmente a comparação entre as intervenções.

Objetivos: Analisar a eficácia clínica das terapêuticas modificadoras da doença (TMDs) de primeira linha nos doentes com esclerose múltipla surto remissão através dos NNTs e, secundariamente, a sua consistência pelas RRR correspondentes.

Métodos: Foram incluídos os estudos aleatórios, com dupla ocultação, controlados por placebo que levaram à aprovação das TMDs, tendo sido determinado os NNTs, juntamente com as RRRs, referentes à taxa anualizada de surtos, proporção de doentes sem surtos e progressão da incapacidade mantida por 3 meses, a 2 anos.

Resultados: Os NNTs para prevenir 1 surto foram: Avonex 7, Rebif 44 2, Betaferon 2, Copaxone 4, Aubagio 6 e Tecfidera 5; prevenir que 1 doente tenha surtos, respetivamente, 9, 6, 7, 15, 9 e 5; prevenir que 1 doente tenha progressão da incapacidade, respetivamente, 8, 9, 10, 33, 14 e 9. Os dados de RRR são também apresentados para comparação analítica.

Conclusões: As comparações entre estudos clínicos têm limitações devidas às diferenças das populações estudadas, do comportamento dos comparadores (placebo) e das metodologias. O NNT deve ser usado em complemento da RRR para comparar resultados entre estudos clínicos e, quando os dois métodos são contraditórios, nenhum deles deverá ser invocado como predominante.

C035. Fampridina na esclerose múltipla: resultados da prática clínica.

Gonçalo Caçao¹, Inês Moreira², Joana Martins¹, Isabel Moreira¹, Andreia Bettencourt², Ernestina Santos^{1,2}, Ana Martins Silva^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto.
goncalo.cacao@gmail.com; inesmoreira.ae@gmail.com; jcsfmartins@gmail.com; isabelpmoreira@gmail.com; andreiabettencourt@hotmail.com; ernestina.santos@gmail.com; anaadmsilva@gmail.com.

Introdução: A fampridina foi recentemente aprovada no tratamento sintomático da diminuição da capacidade de marcha na esclerose múltipla (EM).

Objetivo/Métodos: Avaliar a eficácia da fampridina na marcha dos doentes com EM através da comparação do teste timed 25-Foot Walk (T25-FW) realizado no início, às 2 semanas, 3 e 6 meses de tratamento. Adicionalmente, avaliar a melhoria na Twelve Item MS Walking Scale (MSWS-12), 9-Hole Peg Test (9-HPT) e Symbol Digit Modalities Test (SDMT).

Resultados: Cinquenta e quatro doentes seguidos na Consulta de Neuroimunologia do CHP-HSA receberam fampridina, apresentando um EDSS médio de 5.6 e sendo o curso de doença progressivo em 36. Na avaliação inicial, apresentavam uma média de 2.29ft/s no T25-FW, 79% no MSWS-12, 60s no 9-HPTD, 68s no 9-HPTE e 37.5 pontos no SDMT.

Após 2 semanas, 42 doentes (77.8%) eram respondedores (melhoria $\geq 20\%$ no T25-FW), 5 não-respondedores (melhoria $< 15\%$ no T25-FW), 2 suspenderam por possíveis efeitos secundários e um faltou à avaliação. Quatro doentes com melhoria entre 15% e 20% foram reavaliados após mais 2 semanas de tratamento, 3 passando a respondedores.

Aos 3 meses, 38 (92.7%) mantinham-se respondedores. Destes, 29 doentes já foram reavaliados aos 6 meses, mantendo-se 25 (86.2%) respondedores, apresentando melhorias de 34.1% no T25-FW, 11.4% no MSWS-12, 15.3% no 9-HPTD, 19.3% no 9-HPTE e 11% no SDMT.

Três doentes apresentaram efeitos secundários com possível relação com fármaco: colestase hepática (concomitante a infeção urinária), sintomas gripais e nevralgia do trigêmeo.

Conclusão: A fampridina é um fármaco bem tolerado e eficaz na melhoria da velocidade da marcha, suportando estudos prévios. A melhoria em medidas de destreza manual (9HPT) e cognitivas (SDMT), numa população onde 66.7% tem curso progressivo, poderá traduzir o efeito do fármaco em outras funções neurológicas. Estudos em maior escala são necessários para suportar estes efeitos e seus benefícios clínicos.

C036. Doenças autoimunes em doentes com neuromielite óptica

Ana Sofia Correia^{1,2}, George Tackley², Mark Woodhall², Joseph Nour², Rosie Gore², Patrick Waters², Jacqueline Palace², Maria Isabel Leite²
1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental), Lisboa; 2-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, Oxford University Hospitals National Health Service Trust, Oxford, Reino Unido.
anasofiacorreia.neurologia@hotmail.com

Introdução: A neuromielite óptica é uma doença mediada por autoanticorpos que frequentemente se associa a outras doenças auto-imunes.

Objectivos: O objectivo principal deste estudo é caracterizar a ocorrência de doenças auto-imunes num grupo de doentes com doenças do espectro da neuromielite óptica (DENMO).

Metodologia: Realizou-se uma análise retrospectiva dos processos clínicos de 106 doentes com DENMO e seropositividade para o anticorpo anti-aquaporina 4, acompanhados no Hospital John Radcliffe (Oxford) ou Hospital Egas Moniz (Lisboa).

Resultados: Trinta e um doentes com DENMO (29,2%) tinham outra doença auto-imune diagnosticada: miastenia gravis (MG) (N=8), síndrome de Sjögren (N=3); lúpus eritematoso sistémico (LES) (N=3); síndrome de sobreposição de LES, vasculite associada a anticorpos anti-citoplasma de neutrófilos e policondrite recidivante (N=1); lúpus profundo (N=1); artrite reumatóide (N=3); artrite crónica juvenil oligoarticular (N=1); neutropenia auto-imune (N=2); púrpura trombocitopenica trombótica (N=1); psoríase (N=2); vitiligo (N=2); colite ulcerosa (N=1); doença celíaca (N=1); colangite esclerosante primária (N=1); diabetes tipo 1 (N=1); síndrome de sobreposição de doença do tecido conjuntivo (N=1); encefalite límbica (N=1); doença de Graves (N=1); tiroidite de Hashimoto (N=4). Na maioria dos casos o início da outra doença auto-imune precedeu a DENMO.

Conclusão: Outras doenças auto-imunes podem afectar cerca de um terço dos doentes com DENMO. Em particular, a associação entre NMO e MG é muito maior do que o esperado tendo em conta a prevalência das duas doenças.

Em doentes com antecedentes de patologia auto-imune, o diagnóstico de NMO deve ser sempre considerado quando ocorre envolvimento medular ou do nervo óptico.

Agradecimentos: O trabalho foi realizado com o apoio de uma fellowship da European Academy of Neurology.

CO37. Características associadas a poliautoimunidade em doentes com neuromielite óptica

Ana Sofia Correia^{1,2}, George Tackley², Mark Woodhall², Joseph Nour², Rosie Gore², Patrick Waters², Jacqueline Palace², Maria Isabel Leite²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental), Lisboa; 2-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, Oxford University Hospitals National Health Service Trust, Oxford, Reino Unido.
anasofiacorreia.neurologia@hotmail.com

Introdução: A poliautoimunidade em doentes com neuromielite óptica (NMO) é frequente e estudos prévios sugeriram que pode estar associada a determinados factores demográficos (etnia caucasiana) e clínicos (evolução recorrente da NMO e pior prognóstico), embora existam resultados discordantes na literatura.

Objectivos: O principal objectivo deste estudo é avaliar a associação entre a presença de poliautoimunidade e as características dos doentes com doença do espectro da NMO (DENMO), incluindo dados demográficos e características clínicas da DENMO.

Metodologia: Foram incluídos 106 doentes com DENMO e seropositividade para o anticorpo anti-aquaporina 4, acompanhados no Hospital John Radcliffe (Oxford) ou Hospital Egas Moniz (Lisboa). Os dados dos doentes foram colhidos retrospectivamente, através de consulta de processo clínico. Os doentes com poliautoimunidade foram comparados com

os doentes que não tinham mais nenhuma doença auto-imune e que não apresentavam anticorpos anti-nucleares (ANAs) nem anti-tiroperoxidase (anti-TPO) positivos.

Resultados: Quando os doentes com uma doença auto-imune associada (N=31) foram comparados com doentes sem nenhuma outra doença auto-imune e sem ANAs nem anticorpos anti-TPO (N=29), não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas em relação às características demográficas (género, etnia), idade de início da DENMO ou características clínicas da DENMO - características do primeiro surto, envolvimento do cérebro ou tronco cerebral, evolução clínica (monofásica versus recorrente), taxa anual de surtos, incapacidade permanente (dependência de cadeira-de-rodas, cegueira unilateral/ bilateral), tempo de seguimento e mortalidade.

Conclusão: Neste estudo não foram encontradas características que possam ajudar a distinguir doentes com DENMO com e sem poliautoimunidade. São necessários estudos adicionais para avaliar o impacto que a comorbilidade auto-imune pode ter na qualidade de vida dos doentes com DENMO.

Agradecimentos: O trabalho foi realizado com o apoio de uma fellowship da European Academy of Neurology.

CO38. Autoimunidade anti-aquaporina 4 em doentes com patologia auto-imune da tiróide

Ana Sofia Correia^{1,3}, Rute Ferreira², Luísa Pinto⁴, António Galzerano⁵, Manuela Oliveira², Patrick Waters³, Angela Vincent³, Mark Woodhall³, Maria Isabel Leite³

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Endocrinologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental), Lisboa; 3-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, Oxford University Hospitals National Health Service Trust, Oxford, Reino Unido; 4-Serviço de Patologia Clínica, 5-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa.
anasofiacorreia.neurologia@hotmail.com

Introdução: A associação de outras patologias auto-imunes (nomeadamente tiroidite) em doentes com neuromielite óptica (NMO) é frequente e a presença de uma doença auto-imune pode aumentar o risco de um doente desenvolver NMO. O anticorpo anti-aquaporina 4 é específico para a NMO e pode surgir vários anos antes da apresentação clínica. Na NMO o início precoce de tratamento imunossupressor pode prevenir incapacidade permanente.

Objectivos: O objectivo principal deste estudo é avaliar a frequência de seropositividade para o anticorpo anti-aquaporina 4 em doentes com patologia auto-imune da tiróide.

Metodologia: Foram recrutados doentes com autoanticorpos anti-tiroideus positivos no soro. A avaliação do anticorpo anti-aquaporina 4 foi realizada através de um ensaio celular em que são utilizadas células embrionárias de rim vivas submetidas a transfecção de forma a expressarem transitoriamente aquaporina 4.

Resultados: Foram incluídos 295 doentes e entre eles 87,4% eram do sexo feminino e 93% eram caucasianos. A idade média dos doentes era 55,8±14 anos e a maior parte deles tinha uma tiroidite do espectro da doença de Hashimoto, enquanto 27,9% tinham doença de Graves. Cerca de um quinto dos doentes tinha o diagnóstico de outra doença auto-imune para além de tiroidite. Relativamente a diagnósticos prévios de doenças auto-imunes neurológicas, uma doente tinha uma doença do espectro da NMO e quatro doentes



tes tinham esclerose múltipla. O anticorpo anti-aquaporina 4 foi detectado apenas no soro do doente que já tinha previamente o diagnóstico de uma doença do espectro da NMO, enquanto os restantes doentes foram seronegativos para este anticorpo.

Conclusão: A prevalência de seropositividade para o anticorpo anti-aquaporina 4 em doentes com autoimunidade da tiróide é provavelmente muito baixa, o que pode ser explicado pela raridade da NMO e pela especificidade deste anticorpo.

Agradecimentos: O trabalho foi realizado com o apoio de uma fellowship da European Academy of Neurology.

C039. Cognitive Performance of Primary Care based Cohort using Mini Mental State Examination

Ilka Martins Rosa, Ana Gabriela Henriques, Odete Beirão Cruz e Silva

Universidade de Aveiro, Aveiro.

ilkamartins@ua.pt; aghenriques@ua.pt, odetecs@ua.pt

Introduction: The Mini Mental State Examination (MMSE) is a questionnaire for cognitive assessment which tests the following brain functions: orientation, retention, attention and calculation, evocation and language. The total score is 30. The MMSE used was adjusted for the Portuguese population. The cutoff was 22 for 0 and 2 years of literacy; 24 for 3 to 6 years of literacy; 27 for equal to or more than 7 years of literacy.

Objectives: To characterize the cognitive performance of a patients from primary care based setting using MMSE.

Methods: In Aveiro, 590 patients in primary care participated in this project. The study was approved by the Ethical Committee, ARS Coimbra. Sociodemographic and clinical characteristics were collected. SPSS software (version 22; SPSS Inc, Chicago, Illinois) was used with p-value <0.05 taken as statistically significant.

Results: Upon applying the Exclusion Criteria, the study group had 564 individuals. In the study, the prevalence of abnormal cognitive performance, based on the MMSE was 9% (51/564). The worse results were obtained: Evocation (not remembering at least one of the words): 92.2% (N= 47); Attention and Calculation (missing at least one of the subtractions): 86.3% (N= 44); Constructive Ability: 80.4% (N= 41); Temporal Orientation - Day of the month: 64.7% (N= 33). The group of patients with abnormal MMSE had a higher proportion of patients aged between 75 and 90 years (52.9%) and had a lower mean years of literacy (3.4 ± 3) ($p < 0.05$). Patients with abnormal MMSE had a higher probability of more Diabetes Mellitus (DM), with moderate statistically significant difference ($p=0,094$).

Conclusion: The MMSE proved to be a useful tool to evaluate cognitive performance of patients in a primary care base setting. An association between worse scores and literacy was evident as well as a correlation with DM.

C040. O "head turning sign" na Doença de Alzheimer e Défice Cognitivo Ligeiro-Amnésico

João Durães¹, Miguel Pereira¹, Rui Araújo¹, Sandra Bernardino², Diana Duro³, Beatriz Santiago¹, Isabel Santana^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.
duraes.jlo@gmail.com

Introdução: O "head turning sign" (HTS) consiste num movimento de rotação cefálica voluntário do doente na direção do acompanhante, na procura de resposta ou confirmação, quando diretamente questionado. Embora ainda pouco caracterizado, parece ser um sinal com elevada especificidade para defeito cognitivo, que poderá estar relacionado com a sua severidade, perceção da doença ("insight") e outros fatores, como depressão ou ansiedade.

Objetivos: Caracterizar o HTS em doentes com Doença de Alzheimer (DA) ou Défice Cognitivo Ligeiro-Amnésico (DCLa) na sua relação com a severidade do defeito cognitivo, "insight", depressão e biomarcadores de LCR para DA.

Metodologia: Os doentes cumpriam os critérios de diagnóstico provável de DA (McKhann et al., 2011) ou DCLa (Albert et al., 2011). Para a pesquisa do HTS foi utilizado um protocolo composto por 5 perguntas e a intensidade do sinal foi avaliada numa escala de 0 a 5. O "insight" foi avaliado através de um questionário (Verhey et al., 1993), o defeito cognitivo com o MMSE e o MoCA e a gravidade da depressão com a GDS (versão reduzida).

Resultados: Dos 50 doentes estudados, o HTS estava presente em 21/25 com DA (84%) e 11/25 com DCLa (44%). A intensidade do sinal é maior na DA ($p=0.010$). Encontrou-se uma correlação moderada positiva entre a intensidade do HTS e os valores de proteína tau ($r=0.463$, $p=0.002$), tau-fosforilada ($r=0.427$, $p=0.005$) e rácio tau/A β -42 ($r= 0.459$, $p=0.003$) no LCR, considerando todos os doentes.

Conclusões: O HTS correlaciona-se com os biomarcadores de neurodegenerescência. A sua presença e intensidade é a favor do diagnóstico de DA. Não foi encontrada relação estatisticamente significativa com o "insight" ou severidade do defeito cognitivo, mas esta relação poderá estar mascarada por uma distribuição quadrática e pela amostra reduzida, pelo que são necessários estudos com maior potência. Será também interessante analisar a especificidade do sinal para DA.

C041. Antecedentes familiares de distúrbios do desenvolvimento e doença psiquiátrica na Doença de Alzheimer e Demência Frontotemporal

Ana Gouveia, Miguel Pereira, Diana Duro, Carmo Macário, Beatriz Santiago, Isabel Santana

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
anargouveia86@gmail.com

Introdução: A fisiopatologia das principais demências degenerativas, nomeadamente os seus mecanismos primários e componente genética, são parcialmente conhecidos. Utilizando como exemplo paradigmático a Trissomia 21, alguns autores sugerem uma base metabólica e/ou genética comum entre as demências degenerativas de início precoce, algumas doenças do neuro-desenvolvimento e patologias psiquiátricas.

Objetivo: Comparar a frequência de doenças do desenvolvimento e de distúrbios psiquiátricos em familiares de doentes com formas precoces e tardias das duas demências degenerativas mais prevalentes - Doença de Alzheimer(DA) e Demência Frontotemporal(DFT).

Métodos: Análise retrospectiva dos processos registados na base de dados da consulta externa de Demências com o diagnóstico clínico de DA e de DFT nos últimos 10 anos. Assumiu-

se demência de início precoce para idades de início inferiores a 65 anos. Avaliou-se a história familiar de atraso do desenvolvimento e de doença psiquiátrica (incluindo distúrbios psicóticos e doença bipolar) em três gerações. A análise estatística foi realizada através do teste χ^2 . O significado estatístico foi definido para $p < 0.05$.

Resultados: Incluímos 949 doentes, 747 (78.7%) com diagnóstico de DA e 202 (21.3%) de DFT. As formas precoces constituíam 33% do global de doentes, correspondendo a 28.8% dos casos de DA e 48.3% das DFTs. Nos doentes com DA, verificou-se uma associação estatisticamente significativa entre DA precoce e história familiar de atraso do desenvolvimento ($\chi^2=5.553$; $p=0.043$). Os distúrbios do desenvolvimento encontrados foram Trissomia 21 (3) e distúrbio do desenvolvimento intelectual (DSM V) (3). Não se encontrou relação estatística entre este antecedente e DFT, o mesmo acontecendo com a história familiar de distúrbios psiquiátricos nas duas doenças degenerativas.

Conclusão: Os resultados confirmam uma associação entre DA precoce e história familiar de doenças do neurodesenvolvimento, apontando para bases fisiopatológicas comuns. Assim, admite-se que os distúrbios do desenvolvimento e processos neuro-degenerativos partilhem influências genéticas, com expressão fenotípica variável consoante a idade de início.

C042. Demência frontotemporal associada à mutação P301L no gene MAPT: revisão clínica e neuropatológica

Joana Morgado¹, Sergi Borrego², Oriol Grau³, Ramón Reñé⁴, Isabel Hernández⁵, Mircea Balasa², Albert Lladó², Ellen Gelpi³, Raquel Sánchez-Valle²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2-Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos; 3-Banco de tejidos neurológicos, Biobanc IDIBAPS, Hospital Clínic, Barcelona; 4-Serviço de Neurología, Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona; 5-Unidad de Memoria, Fundació ACE (ICNA), Barcelona.
joanacmorgado@gmail.com

Introdução: As mutações no gene MAPT (microtubule-associated protein tau) causam cerca de 10 a 23% das demências frontotemporais geneticamente determinadas (gFTLD). **Objectivo:** Analisar as características clínicas e neuropatológicas da gFTLD associada à mutação P301L no gene MAPT.

Métodos: Estudo retrospectivo com análise de dados clínicos e neuropatológicos de uma amostra de indivíduos com gFTLD por mutação P301L no gene MAPT procedentes de uma área geográfica comum.

Resultados: De um total de 45 casos de gFTLD registados, identificaram-se 13 doentes portadores da mutação P301L no gene MAPT, 9 dos quais com estudo postmortem. A idade mediana de início da doença desta amostra foi de 51 anos (mínimo 43, máximo 69) e a duração mediana de 6 anos (mínimo 2, máximo 13). Doze doentes (92%) apresentavam história familiar da doença. Os sintomas iniciais mais frequentes foram alterações do comportamento (61.5%) e/ou de linguagem do tipo semântico (46%). Três manifestaram parkinsonismo concomitante (23%). O estudo neuropatológico revelou um padrão de degenerescência lobar frontotemporal com neurónios balonados, marcada degenerescência da substância negra, extensa taupatia neuronal e glial atípica com predomínio de isoformas tau de 4 repetições (4R) e mar-

cada afectação do giro dentado.

Conclusão: A mutação P301L no gene MAPT causa uma gFTLD de início precoce com elevada carga familiar, apresentando-se clinicamente como demência frontotemporal variante comportamental, demência semântica ou parkinsonismo. Associa-se a uma taupatia 4R com características neuropatológicas distintas das formas esporádicas, representando um fenótipo clínico-patológico relativamente homogéneo.

C043. Síndrome córticobasal numa consulta de Demências - da caracterização clínica ao diagnóstico etiológico

Marta Arenga¹, Miguel Pereira¹, Beatriz Santiago¹, Inês Baldeiras², Maria Rosário Almeida³, Isabel Santana¹

1-Consulta de Demências, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), 2-Laboratório de Neuroquímica, CHUC e Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra.
martarenga@gmail.com

Introdução: O síndrome córticobasal (SCB) é uma constelação rara e peculiar de sinais neurológicos resultantes de uma disfunção assimétrica de áreas corticais de predomínio parietal e respectivas conexões com os núcleos da base. Ainda que a correlação clinicopatológica mais clássica se estabeleça com a Degenerescência Córtico-Basal (DCB), o SCB tem sido descrito noutras doenças neurodegenerativas. Os novos critérios de diagnóstico de DCB (2013) propõem uma operacionalização mais objectiva dos parâmetros clínicos, contribuindo para a clarificação do diagnóstico de ambas as entidades.

Objectivo: Descrição do espectro etiológico dos doentes com SCB seguidos numa consulta de Demência, de acordo com os critérios citados.

Metodologia: 1) Identificação dos doentes com SCB na nossa base de consulta de 2000 casos; 2) Caracterização clínica, laboratorial, imagiológica, genética e anátomopatológica através da revisão do processo clínico; 3) Classificação de acordo com as categorias de diagnóstico clínico possível, provável e definitivo.

Resultados: Identificámos 10 doentes com clínica de SCB. Relativamente ao fenótipo, 3 doentes cumprem critérios para SCB provável, dos quais 2 correspondem a DCB esporádica provável e 1 apresenta critérios de exclusão para DCB. Em 7 doentes o diagnóstico sindromático foi de SCB possível, sendo que 1 cumpre critérios para DCB esporádica provável, 2 para DCB possível e 4 para exclusão de DCB. No subgrupo de exclusão encontram-se 3 casos de diagnóstico definitivo de Demência Frontotemporal (DFT) com mutações no gene da progranulina, 1 caso de Demência de Alzheimer provável apoiado por análise de biomarcadores e 1 caso de Doença de Creutzfeldt-Jakob (diagnóstico definitivo).

Conclusões: O SCB é uma entidade rara na nossa consulta, identificada em 0,5% dos casos. A DCB continua a ser o diagnóstico clínico mais frequente (50%); nos restantes casos, os estudos do LCR e genéticos permitiram um diagnóstico etiológico em vida, salientando-se como mais representativo a DFT com mutações da progranulina.



C044. Variáveis preditivas de disfunção cognitiva no Lúpus Eritematoso Sistêmico e no Sjogren Primário

Sara Cavaco^{1,2}, Ernestina Santos², Maria Inês Moreira^{1,2}, Isabel Moreira², Raquel Samões², Raquel Faria³, Mariana Brandão³, António Marinho³, Isabel Almeida³, Fátima Farinha³, Carlos Vasconcelos³, Ana Martins Silva²

1-Unidade de Neuropsicologia, 2-Serviço de Neurologia, 3-Unidade de Imunologia Clínica, Centro Hospitalar do Porto, Porto. saramscavaco@gmail.com

Introdução: O Lupus Eritematoso Sistêmico (SLE) e o Sjogren primário (pSS) são doenças autoimunes crônicas e multi-sistêmicas que podem atingir o SNC.

Objetivos: Explorar o funcionamento cognitivo em doentes com SLE e pSS.

Metodologia: Cento e dez doentes (78 com SLE e 32 com pSS) foram submetidos a uma avaliação neurológica, completaram quatro testes neuropsicológicos (Auditory Verbal Learning Test, Fluência Semântica, Fluência Fonémica e Trail Making Test) e responderam ao questionário Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS). O percentil 5 das normas Portuguesas (com ajustamento para as características demográficas sexo, idade e escolaridade de cada sujeito) foi usado como ponto de corte para défice nos testes neuropsicológicos. Foram considerados com disfunção cognitiva os doentes com défice em >2 testes neuropsicológicos. Foi aplicado o ponto de corte >11 nas subescalas da HADS. Os testes de Qui-Quadrado e Mann-Whitney foram aplicados na análise dos dados.

Resultados: A frequência de envolvimento neurológico (44% vs. 22%; $p=0.020$) e de disfunção cognitiva (31% vs. 14%; $p=0.038$) foi superior nos pSS do que nos SLE. Foram encontradas associações significativas entre disfunção cognitiva e envolvimento neurológico nos SLE (8% vs. 35%; $p=0.005$) e nos pSS (30% vs. 70%; $p=0.044$). Registou-se uma tendência para os pSS com disfunção cognitiva terem uma idade de início da doença mais tardia ($p=0.051$), mas não nos SLE ($p=0.747$). Não foram encontradas associações significativas ($p>0.05$) com as variáveis sexo, idade, escolaridade, duração da doença, ansiedade e depressão.

Conclusões: Na nossa amostra de doentes, a disfunção cognitiva foi mais frequente nos pSS do que nos SLE (sem síndrome antifosfolípico ou Sjogren associados). Nos doentes com SLE, a disfunção cognitiva está claramente associada ao envolvimento neurológico conhecido. Nos pSS, esta associação foi mais modesta, o que sugere que a disfunção cognitiva nos pSS poderá resultar de envolvimento clínico ou sub-clínico do SNC.

C045. Encefalites límbicas: revisão dos últimos 5 anos de experiência clínica institucional

Tiago Gomes^{1,2}, Ana Monteiro^{1,2}, Teresa Mendonça¹, Madalena Pinto¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. tiago.bernardino.gomes@gmail.com

Introdução: As encefalites límbicas (EL) autoimunes são uma categoria neuropatológica com epidemiologia e semiologia heterogêneas e inespecíficas, incluindo disfunção neurop-

siquiátrica, cognitivo-comportamental, extrapiramidal, epilepsia, etc. Não obstante a elevada morbimortalidade associada ao atraso no diagnóstico, as EL apresentam boa resposta à imunoterapia precoce.

Objetivos: Caracterizar os casos de EL do CHSJ entre 2009-2014.

Metodologia: Avaliados os internamentos com diagnóstico de encefalite e/ou encefalopatia autoimune ou de etiologia indeterminada (ICD9: 323.6, 323.8, 323.8, 323.9 e 348.39) e idade ≥ 18 anos. Colhidos os dados dos processos clínicos até à última avaliação por Neurologia em ambulatório.

Resultados: Dos 46 doentes listados, foram confirmados 8 casos de EL com média ~55 anos de idade (19-73 anos), 4 do género masculino. Confirmados 2 casos de anti-LGI1, 2 de anti-NMDAR, e restantes com estudo negativo (1 não testado). Os anti-LGI1 apresentaram-se com crises faciobraquiais distónicas e os restantes com epilepsia e/ou estados encefalopáticos. Na evolução, todos apresentaram epilepsia e alterações neuropsiquiátricas precoces, com predominante disfunção executiva e comportamental. Apenas 3 demonstraram disautonomia cardiovascular e os quadros extrapiramidais corresponderam aos anti-NMDAR. No LCR: 6 com proteinorráquia (0,58-1,82 g/L), 4 com pleocitose mononuclear (6-104/ μ L), glicorráquias normal, 1 em 5 com BOCs positivas. Restante estudo imunológico normal. RM com alteração hipocampal em 3 de 8 casos. EEG encefalopático com atividade epiléptica e/ou epileptiforme em 7 de 8 casos. Hiponatremia nos anti-LGI1 positivos. Estudo neoplásico positivo apenas num anti-NMDAR: teratoma ovárico. Todos necessitaram de múltiplos cursos de corticoterapia e imunoglobulinas até à recuperação, persistindo disfunção frontal residual em apenas 2 casos.

Conclusões: A EL mantém-se um desafio diagnóstico e acreditamos que seja sub-reportada e erradamente diagnosticada como psicopatologia, epilepsia ou doença do movimento. Um baixo limiar de suspeita neste contexto favorece o diagnóstico precoce, essencial à instituição terapêutica adequada e a um prognóstico favorável.

C046. Perfil de biomarcadores no líquido cefalorraquidiano em doentes com hidrocéfalo de pressão normal idiopático

Cristina Duque¹, Miguel Pereira¹, Inês Baldeiras^{2,3}, Catarina Resende de Oliveira^{2,3}, Isabel Santana¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuroquímica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Neurociências e Biologia Molecular, Universidade de Coimbra. acristinaduques@gmail.com

Introdução: O hidrocéfalo de pressão normal idiopático (HPNi) é uma causa tratável de demência. Mas o sucesso terapêutico depende de um diagnóstico diferencial, por vezes complexo, com Demência Vasculare (DV) e a Doença de Alzheimer (DA). O perfil de biomarcadores no LCR (α 42, tau e p-tau), indicador de patologia subjacente, poderá contribuir para um diagnóstico mais rigoroso e uma decisão terapêutica mais sustentada.

Objetivos: Estudo explorador em que pretendemos caracterizar os biomarcadores do LCR em doentes com HPNi e analisar a sua relevância no prognóstico.

Metodologia: Estudo retrospectivo selecionando doentes consecutivos com o diagnóstico clínico de HPNi e estudo do

LCR no laboratório de Neuroquímica. Foram recolhidos dados clínicos e perfil evolutivo através da consulta do processo clínico. Os resultados obtidos foram tratados por análise estatística descritiva e univariada.

Resultados: Foram incluídos 46 doentes, 59% HPNi com diagnóstico provável e 41% possível. A idade média era de 70.7 (± 7.3) anos, 61% do sexo masculino e idade média de início dos sintomas 68.7 (± 8.5) anos. Até ao momento foram estudados 22 doentes (48% da mostra) com biomarcadores no LCR, obtendo-se os seguintes resultados médios: proteínas totais=47.9 (± 20) mg/dL; A β 42=453.48 (± 209.47) pg/mL; tTau=285.58 (± 321.96) pg/mL; p-tau=40.00 (± 48.78) pg/mL. Utilizando os dados de referência do laboratório, 70% dos doentes apresentava razão A β /tTau compatível com DA, sobretudo à custa da redução dos níveis de A β . No controlo evolutivo dos casos já estudados, não se observou uma relação estatística com as variáveis demográficas, idade de início, a severidade do défice cognitivo (MMSE), tratamento cirúrgico vs. conservador ou com os biomarcadores.

Conclusões: A análise preliminar indica tendência para uma redução isolada dos níveis de A β 42. Este perfil é consistente com patologia de DA ou DV e pode ainda indicar alteração na clearance da proteína decorrente da hidrocefalia. Inferências prognósticas implicam uma prossecução do estudo.

C047. Hidrocefalia de Pressão Normal: Avaliação dos resultados do tratamento cirúrgico

Dalila Forte¹, João Sequeira², Luís Cardoso¹, Pedro Branco¹, Anabela Nabais¹, Joaquim Monteiro¹, Nuno Reis¹
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central.
dalila.forte@gmail.com

Introdução: A Hidrocefalia de Pressão Normal (HPN) é uma síndrome neurológica que atinge a população idosa, com um impacto negativo relevante na qualidade de vida dos doentes. O tratamento cirúrgico permite reduzir o grau de dependência.

Objectivos: Pretende-se avaliar o benefício clínico do tratamento cirúrgico dos doentes com HPN tratados num centro hospitalar terciário nos últimos 6 anos.

Metodologia: Foram analisados retrospectivamente os casos de HPN tratados entre janeiro de 2009 e julho de 2015. Recolha de dados através da consulta de processos clínicos, incluindo características demográficas, clínicas e imagiológicas pré-operatórias, o tipo de tratamento e os resultados obtidos (aplicando a escala de Kiefer e a NHP recovery rate).

Resultados: Foram incluídos 29 doentes, com idades compreendidas entre 61 e 80 anos (média 74), 55% do sexo feminino. O tempo médio de follow-up foi 38 meses. Todos os doentes manifestavam alterações da marcha e cognitivas, com disfunção esfinteriana em 79% e outros sintomas (cefaleias, desequilíbrio) em 34%. O tempo médio de evolução dos sintomas foi 14 meses. O tratamento cirúrgico consistiu na colocação de derivação ventrículo-peritoneal em 28 doentes, 62% de pressão programável (pressão média inicial de 13,6cmH₂O) e 28% de pressão fixa. Um doente foi submetido a ventriculostomia endoscópica. Obteve-se uma redução significativa do score de Kiefer médio após a cirurgia (8,9 para 5,1), mais expressiva na marcha relativamente aos restantes parâmetros. Após estratificação dos resultados segundo a NHP recovery

rate, verifica-se que apenas 14% dos doentes apresentaram mau resultado após o tratamento. Ao longo do período de follow-up registou-se 1 óbito. A taxa de complicações foi 20% e houve necessidade de cirurgia de revisão em 10% dos casos.

Conclusões: A análise da nossa série apoia que o tratamento cirúrgico da HPN é globalmente seguro e eficaz.

C048. Epidemiology of transthyretin familial amyloid polyneuropathy in Portugal

Mónica Inês¹, Teresa Coelho², Isabel Conceição³, Lara Ferreira⁴, Mamede de Carvalho¹, João Costa¹

1-Instituto de Medicina Molecular, Unidade de Fisiologia Clínica e Translacional, Lisboa; 2-Centro Hospitalar do Porto, Unidade Corino de Andrade, Porto; 3-Centro Hospitalar Lisboa Norte, Serviço de Neurologia, Lisboa; 4-Universidade do Algarve, Faro.
monica.s.ines@gmail.com

Introduction: Transthyretin Familial Amyloid Polyneuropathy (TTR-FAP) is progressive, debilitating and life-threatening neurodegenerative disease. TTR-FAP is a rare disease worldwide. Portugal has the largest cluster worldwide but up-to-date epidemiologic data is lacking.

Objectives: The purpose of this study is to estimate current TTR-FAP prevalence in Portugal across the country.

Methods: In Portugal, TTR-FAP patient's medicines utilization is fully funded by National Health Service since 2001. Also, since March 2013 Portuguese electronic prescription system became more generalized, allowing central monitoring and validation of medicines prescription and dispensing. TTR-FAP anonymized patient's prescription data was requested to Administração Central do Sistema Saúde. For each prescription the database has information regarding the local where the medicines were dispensed. Hence, for each patient, the most frequent municipality was identified and used as a proxy for residence. Portuguese total inhabitants by municipality was obtained from the official source - Instituto Nacional de Estatística. Prevalence was reported for mainland country and by municipality as number of cases per 2000 inhabitants.

Results: Trough year 2014, a total of 70286 electronic dispensing acts were extracted from ACSS database, unravelling a total of 1213 distinctive TTR-FAP patients. A prevalence of 0,41 per 2000 inhabitants was estimated. The disease is currently spread across 160 of the 278 Portuguese municipalities and in 19 of them affects more than 1 per 2000 inhabitants. The municipalities with higher TTR-FAP prevalence are: Póvoa de Varzim, Pampilhosa da Serra, Seia, Esposende, Vila do Conde, Figueira da Foz, Boticas and Barcelos.

Conclusion: We can estimate that TTR-FAP disease has a current prevalence of 0,41 per 2000 inhabitants in Portugal and it is currently disseminated across the country being Póvoa de Varzim still the most impacted municipality with 3,95 cases per 2000 inhabitants, nearly ten times higher than overall country prevalence.



C049. Transthyretin familial amyloid polyneuropathy impact on health-related quality of life

Mónica Inês¹, Teresa Coelho², Isabel Conceição³, Lara Ferreira⁴, Mamede de Carvalho¹, João Costa¹

1-Instituto de Medicina Molecular, Unidade de Fisiologia Clínica e Translacional, Lisboa; 2-Centro Hospitalar do Porto, Unidade Corino de Andrade, Porto; 3-Centro Hospitalar Lisboa Norte, Serviço de Neurologia, Lisboa; 4-Universidade do Algarve, Faro. monica.s.ines@gmail.com

Introduction: Transthyretin Familial Amyloid Polyneuropathy (TTR-FAP) is a rare, progressive, debilitating and life-threatening neurodegenerative disease. Literature on TTR-FAP patients health-related quality of life (HRQoL) is scarce and no evidence for Portugal has been published.

Objectives: The purpose of this study was to assess HRQoL impact of TTR-FAP disease versus Portuguese general population and to disentangle individual patient characteristics that affect HRQoL.

Methods: HRQoL was measured using the validated EuroQoL five dimensions three levels (EQ5D-3L) questionnaire being the index score calculated through the Portuguese scoring algorithm. The Portuguese general population reference set (n = 1500) was pooled with TTR-FAP patients specific data extracted from Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS) registry. Ordinary Least Squares and Generalized linear models (GLM) were specified. Clinical variables include disease onset (early/late), polyneuropathy disability (PND) score, liver transplant and pharmacologic treatment. Akaike information criteria were used to select the most adequate econometric model.

Results: In a scale from -0.50 to 1.00 the average utility score was 0.76 (0.25) for general population, 0.823 (0.24) for TTR-FAP asymptomatic carriers (n=525) and 0.50 (0.37) for symptomatic TTR-FAP patients (n = 566). No significant statistical effect on utility for being a TTR-FAP asymptomatic carrier versus general population (p-value 0.54) was detected. Average women aged 44 years being symptomatic TTR-FAP patient, has on average 40% impairment on HRQoL versus general population. Within TTR-FAP symptomatic population, individual patient characteristics such as gender, age, disease onset (early/late), polyneuropathy disability (PND) score, liver transplant and pharmacologic treatment were tested for significant statistical effect.

Conclusions: The preference-based utility measures used in this study adequately quantify the large impact of TTR-FAP disease on patient's health-related quality of life and allow discriminating across different TTR-FAP clinical stages, interventions and demographic characteristics.

C050. Envolvimento do SNC em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar - Casuística de um Centro

Ana Franco¹, Carla Bentes^{1,2}, Vanda Castro⁴, Mamede de Carvalho³, Isabel Conceição^{1,3}

1-Departamento de Neurociências, 2-Laboratório de EEG/Sono, Departamento de Neurociências, 3-Laboratório de EMG, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 5-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa. anacfranco@gmail.com

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar (FAP) relacionada com a Val30Met (TTR-FAP) causa uma polineuropatia sensitivo-motora e autonómica axonal progressiva. O transplante hepático (TH) levou a um aumento da esperança média de vida nestes doentes e à alteração da história natural da doença. A progressão da doença ocular após TH é bem conhecida mas o envolvimento do SNC foi apenas recentemente descrito.

Objetivos: Estudo da prevalência e tipo de envolvimento do SNC em doentes com PAF e com doença de longa duração (>10 anos) seguidos no CHLN/HSM em Lisboa.

Métodos: Os doentes foram avaliados para a presença de disfunção do SNC. Todos os que tinham manifestações do SNC realizaram TC-CE ou RM-CE, EEG, estudo neurovascular e avaliação neuropsicológica formal.

Resultados: De 83 doentes com uma duração de doença superior a 10 anos (média 15,6, ± 5,1), dos quais 91,6% (76/83) foram submetidos a TH, 16,9% (14/83) tinham manifestações do SNC. O intervalo médio entre a apresentação da doença e as manifestações do SNC foi 16,9±5,5 anos. No grupo de doentes afectados, 64,3% (9/14) teve episódios AIT-like, 7,1% (1/14) AVC isquémico, 7,1% (1/14) hematoma cerebral, 42,9% (6/14) crises epilépticas, 7,1% (1/14) evento psicótico e, 92,9% (13/14) defeito cognitivo ligeiro, sem critérios para demência.

Conclusões: Apesar das manifestações do SNC na PAF-TTR Val30Met não fazem parte da descrição clássica da doença, com o aumento da sobrevida dada pelos tratamentos modificadores da doença, aumenta o número de doentes com maior tempo de duração de doença, assim como a prevalência de manifestações do SNC, colocando novos desafios na sua abordagem terapêutica.

C051. Phase 2 Open-Label Extension Study of Patisiran, an Investigational siRNA Agent for Familial Amyloidotic Polyneuropathy

Teresa Coelho¹, Ole Suhr², Isabel Conceicao³, Marcia Waddington-Cruz⁴, Hartmut Schmidt⁵, Juan Buades⁶, Josep Campistol⁷, Jean Pouget⁸, John Berk⁹, Brian Bettencourt¹⁰, Jared Gollob¹¹, David Adams¹²

1-Unidade Clínica de Paramiloidose, Hospital de Santo Antonio, Portugal; 2-Department of Public Health and Clinical Medicine, Umea University, Sweden; 3-Centro Hospitalar Lisboa Norte-Hospital de Santa Maria, Portugal; 4-Hospital Universitario Clementino Fraga Filho, Brazil; 5-The University Hospital of Muenster, Germany; 6-Hospital Son Llatzer, Spain; 7-Hospital Clinic, Spain; 8-Centre de Reference des Maladies Naueromusculaires et de la SLA, Hopital de la Timone, France; 9-Amyloidosis Center, Boston University, USA; 10-Alnylam Pharmaceuticals, USA; 11-Alnylam Pharmaceuticals, USA; 12-Centre Paris-Sud, APHP, Hopital de Bicetre, INSERM U788, Service de Neurologie, and Centre de Reference des Neuropathies Amyloides Familiales, France. tcoelho@netcabo.pt

Introduction: FAP is a progressive and fatal, autosomal dominant disease caused by deposition of transthyretin (TTR). Patisiran, an investigational lipid nanoparticle (LNP) formulated small interfering RNA (siRNA) that inhibits TTR synthesis. Phase 2 patisiran data in FAP patients (N=29) showed >80% sustained mean knockdown of serum TTR and a generally tolerated safety profile (Suhr, Orphanet 2015).

Objectives: The primary objective of this open-label extension (OLE) study is to evaluate the safety and tolerability of

patisiran for up to 2 years. Secondary objectives include patisiran's effect on serum TTR levels, clinical measures including mNIS+7 and quality of life (QOL).

Methods: A phase 2, international, open-label extension (OLE) study of patisiran in patients with FAP, who participated in the aforementioned trial. Patisiran was administered intravenously at a dose of 0.3mg/mg once every 3 weeks for up to 2 years.

Results: Twenty-seven patients were enrolled; median age 64 years (range: 29-77 years). Chronic dosing with patisiran has been generally well tolerated and there have been no discontinuations; 3 patients experienced unrelated serious adverse events. Mild flushing and infusion-related reactions were observed in 22.2% and 18.5% of the patients, respectively. Sustained mean serum TTR lowering of ~80% was achieved (mean nadir: up to 88% between doses for ~16 months) and QOL was stabilized. Among the 20 evaluable patients (12 month data cutoff), neuropathy impairment scores were stable; mean change from baseline in mNIS+7 and NIS of -2.5 and 0.4 points, respectively; this compares favorably to the 10-18 point increase in neurologic impairment scores estimated at 12 months from prior FAP studies in similar patient populations (Adams, Neurology 2015).

Conclusion: Data from this Phase 2 OLE study demonstrate that 12-months of patisiran was generally well-tolerated, resulted in sustained mean serum TTR lowering, and has the potential to halt neuropathy progression; 18-months results will be presented.

C052. Envolvimento do Sistema Nervoso Periférico na Doença de Machado-Joseph - avaliação clínica e neurofisiológica

Joana Afonso Ribeiro^{1,2}, Ana Margarida Novo², Luciano Almendra¹, Anabela Matos¹, Cristina Januário², Luís Negrão¹
1-Consulta de Doenças Neuromusculares, 2-Consulta de Neurogenética, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.
joanaaribeiro87@gmail.com

Introdução: A doença de Machado-Joseph (DMJ) é a ataxia espinho-cerebelosa autossômica dominante mais frequente. O envolvimento do SNP na DMJ está descrito desde o final dos anos 70.

Objectivos: Determinar a frequência e o tipo de envolvimento do SNP na DMJ.

Metodologia: Avaliação de uma coorte de doentes com DMJ com confirmação molecular. Foram aplicados os scores clínicos de avaliação da ataxia (SARA) e da neuropatia periférica (cTNS). A avaliação neurofisiológica incluiu estudo de condução nervosa motora e sensitiva, resposta cutânea simpática (SSR) e exame com eléctrodo agulha. Foram realizadas análises estatísticas comparativas e de regressão linear. Assumiu-se um nível de significância de $p=0.05$.

Resultados: A amostra inclui 19 doentes pertencentes a 16 famílias, 9 do sexo masculino (47.4%) e 10 do sexo feminino (52.6%). A média de idades atual é de 50.6 anos (DP 12.0), de início da doença 40.1 anos (DP 13.7), e de duração da doença 10.5 anos (DP 5.6). O valor médio do número de tripletos CAG expandidos é de 72.6 (63-88). Obteve-se um score SARA médio de 14.7 e um score cTNS médio de 4.7. Na avaliação neurofisiológica 11 doentes (57.9%) apresentam envolvimento do SNP: 6 (31.6%) neuropatia sensitiva, 2 (10.5%) neuropatia

sensitiva e motora, 2 (10.5%) neuropatia distal sensitiva, e 1 (5.2%) neuropatia motora. Sete doentes (36.8%) apresentam alterações na SSR, 2 deles (10.5%) com alterações isoladas a nível dos membros inferiores. Não se identificaram variáveis independentes relacionadas com a presença de neuropatia.

Conclusão: O envolvimento do SNP é frequente na DMJ (>50%), com predomínio do compromisso sensitivo.

C053. Síndromes Miasténicas Congénitas: Casuística da Unidade de Doenças Neuromusculares do CHUC.

Luciano Almendra¹, Cristina Duque², Joana Ribeiro¹, Olinda Rebelo³, Argemiro Geraldo¹, Anabela Matos¹, Luís Negrão¹
1-Consulta de Doenças Neuromusculares, 2-Serviço de Neurologia, 3-Neuropatologia, Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.
luciano.af.vieira@gmail.com

Introdução: Os síndromes miasténicas congénitas (SMC) são doenças hereditárias da junção neuromuscular, secundárias a mutações que comprometem o fator de segurança da transmissão da junção neuromuscular. As primeiras manifestações surgem frequentemente nos primeiros anos de vida, sendo caracterizadas por sintomas oculares, bulbares ou respiratórios. Os SMC são doenças raras cujo diagnóstico molecular é difícil, mas fundamental na orientação terapêutica.

Objetivo: Caracterização de uma população de doentes com o diagnóstico clínico e/ou molecular de SMC observados na Unidade de Doenças Neuromusculares, do Serviço de Neurologia, do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo, clínico, laboratorial e molecular dos doentes com o diagnóstico clínico de SMC.

Resultados: Identificamos 10 doentes com diagnóstico clínico e/ou molecular de SMC, 6 sexo feminino. A média de idades atual é de 42,1 anos, sendo a idade média de início dos sintomas de 9,2 anos. Verificou-se a existência de história familiar em 50% dos casos. Relativamente às características fenotípicas verificamos a existência de fraqueza cervical e oftalmoplegia externa em 6 doentes, fraqueza muscular das cinturas em 7 doentes e em 5 doentes envolvimento axial. Na investigação complementar identificou-se resposta decremental, na estimulação nervosa repetitiva em 6 doentes, padrão ventilatório restritivo em 6 doentes e ausência de alterações histológicas em 5 dos 7 doentes submetidos a biópsia muscular. O estudo molecular foi positivo em 5 doentes (50%), 2 secundários a mutações no gene DOK-7 e 3 com mutações do gene CHRNE. Os portadores de mutações CHRNE apresentaram boa resposta à piridostigmina, com os DOK-7 a apresentar resposta favorável ao salbutamol, dos restantes doentes, 4 apresentaram boa resposta à piridostigmina e 1 ao salbutamol.

Conclusão: Os doentes descritos nesta casuística vêm ilustrar a heterogeneidade fenotípica desta patologia, bem como a dificuldade na sua identificação molecular. O tamanho reduzido da amostra não permitiu estabelecer qualquer correlação genótipo-fenótipo.



C054. Rianodinopatias: um grupo heterogêneo de miopatias

Raquel Samões¹, Margarida Calejo¹, Teresa Coelho^{2,6}, Jorge Oliveira³, Ana Gonçalves³, Rosário Santos³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Manuela Santos^{5,6}

1-Serviço de Neurologia, 2-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurofisiologia, 3-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica, 4-Unidade de Neuropatologia, 5-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, araquelsamoes@hotmail.com

Introdução: As mutações no gene do recetor 1 da rianodina (RYR1) são causa frequente de miopatias congénitas. O espectro clínico e histopatológico é muito variável.

Objetivos: Efetuar a caracterização clínica e histopatológica de um grupo de doentes com confirmação genética de rianodinopatia, seguidos na consulta de doenças neuromusculares do nosso hospital.

Metodologia: Os doentes foram identificados a partir da base de dados da consulta de doenças neuromusculares. Foram revistos retrospectivamente os processos clínicos e as lâminas das biópsias musculares.

Resultados: Foram incluídos 14 doentes (10 famílias), 71.4% do género feminino, média de idades=21.9 anos (5 meses-51anos). Na maioria dos doentes [N=11 (78.6%)], o início dos sintomas foi congénito/no primeiro ano de vida e nos restantes foi mais tarde na infância. A clínica predominante é tetraparésia proximal (com 2 doentes, da mesma família, que nunca adquiriram marcha autónoma), havendo envolvimento da musculatura extraocular em 3(21.4% - 2 da mesma família), facial em 8(57.1%), bulbar em 4(28.6%), respiratória grave em 4(28.6%) e axial em seis doentes (42.9%), submetidos a cirurgia de escoliose. Cinco doentes (35.7% - 3 da mesma família) apresentam laxidez tendinosa. Em quatro doentes (28.6%) é desconhecida história familiar de miopatia. Nenhum tem envolvimento cardíaco. Doze doentes fizeram biópsia muscular, das quais 4 (33.3%) revelaram miopatia centronuclear, 4 central core e 4 com predomínio de fibras tipo 1. Foram identificadas 17 variantes distintas (14 alelos patogénicos), a maioria (47.1%) localizada no “hotspot” mutacional 3 (exões 92-105) do gene RYR1 e autossómica recessiva. Duas famílias apresentaram variantes caracterizadas funcionalmente e comprovadamente causadoras de hipertermia maligna.

Conclusões: Na nossa amostra, identificaram-se quatro fenótipos de miopatia: pouco incapacitante, muito grave com envolvimento dos músculos extraoculares, envolvimento axial e com laxidez articular. A variabilidade fenotípica, ausência de história familiar e alterações não específicas da biópsia podem dificultar o diagnóstico desta entidade por vezes associada a hipertermia maligna.

C055. Perfil evolutivo da histopatologia inflamatória e neurodegenerativa na miosite de corpos de inclusão

Miguel Mendonça Pinto¹, Ricardo Taipa², António Guimarães², Manuel Melo Pires²

1-Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto. migueljmp@gmail.com

Introdução: A forma esporádica da miosite de corpos de inclusão (sIBM) é uma entidade classicamente incluída no grupo das miopatias inflamatórias. O seu diagnóstico patológico é sustentado pela presença de “rimmed vacuoles”, filamentos citoplasmáticos típicos e fagocitose de fibras não-necróticas. Admite-se que a patogénese envolva uma interação entre dois componentes inflamatórios e neurodegenerativos, sendo todavia controversa a sequência temporal na qual contribuem para a agressão muscular.

Objetivos: Correlacionar a gravidade dos achados inflamatórios e neurodegenerativos com o tempo de evolução da doença e a idade do doente à data da biópsia muscular. Secundariamente, avaliar as características gerais do músculo e alterações mitocondriais nessas amostras.

Métodos: Foram pesquisadas amostras musculares num centro de referência neuropatológico que preenchessem critérios histopatológicos possíveis ou definitivos para sIBM. Avaliaram-se os componentes inflamatórios e neurodegenerativos, através de escalas qualitativas para infiltração inflamatória e “rimmed vacuoles”. Foram comparadas estatisticamente estas variáveis com a idade e tempo de evolução da doença.

Resultados: Foram encontrados 35 casos com idade média de 50,6 anos e tempo médio de evolução dos sintomas de 4,1 anos. Não foi encontrada relação estatisticamente significativa entre a idade ou o tempo de evolução dos sintomas, e a presença de “rimmed vacuoles” ou o grau de inflamação. Verificou-se contudo uma forte relação entre o número de vacúolos e a gravidade do perfil inflamatório ($p<0,05$). Apesar de estatisticamente não significativo, estes perfis eram tendencialmente mais graves nas amostras obtidas nos músculos gêmeos/peroneais.

Discussão: Apesar da reduzida amostra, não parece haver predomínio do componente inflamatório ou neurodegenerativo consoante a idade ou tempo de evolução da doença. A correlação entre a presença de “rimmed vacuoles” e o grau de inflamação sugere que estes possam ser processos mútuos e não sequenciais. O local da biópsia poderá ser um factor a considerar no diagnóstico patológico de sIBM.

C056. Axonal Hyperpolarization in Amyotrophic Lateral Sclerosis

Marisa Brum^{1,2}, Mamede de Carvalho^{2,3}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal; 2-Instituto de Medicina Molecular da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte. marisatbrum@gmail.com

Background: Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a progressive fatal neurodegenerative disorder of uncertain pathogenesis. Nerve excitability examination (Threshold Tracking) is a novel method that provides the physiological mechanisms underlying axonal membrane properties. Our aim is to study the effect of contraction on ion channels function of peripheral axons in ALS patients, in muscles with different degree of motor unit loss.

Methods: We examined the median nerve of 10 healthy controls and 22 ALS patients divided in 2 groups according to the M-wave peak-to-baseline amplitude of the ABP response (ALS group 1 > median value, ALS group 2 < median value) using the automated threshold-tacking program, QTRAC. Differences in baseline values were tested through the One-way analysis of variance (ANOVA), between the three independent groups. Paired-t test was applied to compare results before and after contraction in each group.

Results: No significant differences in demographic characteristics were found among groups. At baseline, values were not significantly different among the three groups for all the measurements investigated. In the group of healthy controls, comparing measurements before and after exercise did show a significantly smaller resting I/V slope ($p < 0.001$), greater threshold changes in TE_d peak and TE_{d20}(peak) – ($p < 0.000$ and $p = 0.001$, respectively) and reduced refractoriness at 2 ms ($p = 0.001$), after exercise. In ALS group 1, we observed a statistically significant reduction in the relative refractory period, as well in the refractoriness at 2 and 2.5 ms ($p = 0.001$ for all), and increased superexcitability at 5 ms ($p = 0.001$), following contraction. In ALS patients group 2, we observed a significant reduction during the early phases of hyperpolarization, TE_h(10-20 ms) - ($p < 0.001$).

Conclusion: In ALS patients, our observations suggest a dysfunctional Na⁺/K⁺ pump, in particular in weak muscles. This might imply that in weak muscles, exercise can be detrimental to axons, which are unable to compensate repeated depolarization.

C057. Acidente Vascular Cerebral isquémico ao acordar não se associa a fibrilhação auricular diagnosticada de novo

Pedro Alves, Teresa Pinho e Melo, José Ferro, Ana Catarina Fonseca

Unidade de Doenças Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria.
pedronascimentoalves@gmail.com

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) Isquémico ao acordar implica frequentemente a não realização de trombólise. Um maior conhecimento fisiopatológico do AVC ao acordar poderá permitir melhorar o seu prognóstico. Recentemente a fibrilhação auricular (FA) diagnosticada de novo foi associada ao AVC ao acordar. Foi colocada a hipótese de o sono poder desencadear instabilidade eléctrica cardíaca devido a alterações na actividade autonómica.

Objectivo: Determinar se o AVC ao acordar está associado ao diagnóstico de FA de novo.

Metodologia: Estudo prospectivo de uma amostra consecutiva de doentes com AVC isquémico. Foram recolhidas informações sobre dados demográficos e tempo de instalação do AVC. Para classificação etiológica foi utilizada a classificação TOAST. Para investigação de FA de novo foi realizado um ECG à entrada e Holter 24 horas nas primeiras 72 horas e um mês após o evento vascular. A variabilidade da frequência cardíaca foi registada como medida da actividade simpática. O ecocardiograma permitiu avaliar dilatação auricular esquerda. Para análise comparativa foram usados o teste de chi-quadrado, teste exacto de Fisher, teste de Mann-Whitney ou teste conforme apropriado.

Resultados: 264 doentes foram incluídos, sendo a idade mediana 66 anos e o intervalo interquartil 17 anos. Quarenta e quatro doentes (17%) apresentaram AVC ao acordar. Em 42 doentes (16%) foi diagnosticada FA de novo. Deste grupo, 27 doentes (64,3%) apresentaram FA de novo no ECG de entrada. Nenhuma associação estatisticamente significativa foi encontrada entre FA de novo e AVC ao acordar ($p = 0.064$). Em 104 doentes foi detectada dilatação auricular esquerda. Não foi encontrada associação entre AVC ao acordar e dilatação auricular esquerda ou variabilidade da frequência cardíaca ($p = 0.65$, $p = 0.76$). O AVC ao acordar associou-se de forma estatisticamente significativa a etiologia não cardioembólica.

Conclusão: Na nossa série, o AVC ao acordar não se associou de forma estatisticamente significativa a fibrilhação auricular de novo.

C058. Acidente Vascular Cerebral hemorrágico em idade pediátrica: casuística de 7 anos

Liliana Pereira¹, Maria José Fonseca², José Paulo Monteiro²
1-Serviço de Neurologia, 2-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada.
lipereira@yahoo.com

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é raro na idade pediátrica, mas causa importante morbimortalidade. O subtipo hemorrágico embora tão frequente como o isquémico é menos estudado.

Os autores descrevem características clínico-imagiológicas de crianças internadas em Pediatria com AVC hemorrágico.

Metodologia: Em crianças internadas durante 7 anos consecutivos com AVC hemorrágico recolhemos retrospectivamente elementos demográficos, clínicos, investigação realizada e prognóstico. Apresentam-se estatísticas descritivas.

Resultados: Incluímos 17 crianças (70,6% rapazes), com idade mediana de 10 anos (amplitude 1 dia-19 anos).

O tempo desde início dos sintomas até diagnóstico foi de 1-720 horas. A apresentação mais frequente foi com sinais de hipertensão intracraniana (64,7%), seguida de convulsão (52,9%), alteração do estado de consciência (41,2%) e sinais focais (23,5%).

A hemorragia foi parenquimatosa em 70,6% (supratentorial 91,7%; hemisfério direito 66,7%; lobar 75,0%; volume mediano 19,2mL), subaracnoideia em 17,6% e intraventricular em 11,8%.

Como fatores de risco identificaram-se linfoma e doença de Von Willebrand (5,9% cada). Outra criança apresentava aPTT aumentado com posterior diagnóstico de hemofilia A. Outras causas documentadas de AVC hemorrágico foram: malformação arteriovenosa (35,3%), cavernoma, aneurisma, trombose venosa cerebral e infeção sistémica (5,9% cada). Em 6 crianças a causa do hematoma não foi determinada (35,3%).

Todas as crianças fizeram avaliação imagiológica encefálica (tomografia computadorizada e/ou ressonância magnética), mas apenas em 58,8% complementada com estudo vascular e só 4 crianças (23,5%) realizaram estudo alargado da coagulação.

Além do tratamento sintomático, 17,6% receberam transfusão de fatores de coagulação e 58,8% cuidados neurocirúrgicos.

A mortalidade a 30 dias foi 0%. Como sequelas observou-se défice motor em 29,4%, epilepsia 23,5%, afasia 17,6% e alteração cognitivo-comportamental 17,6%.

Conclusões: Perspetivando-se que não existam ensaios clínicos aleatorizados que permitam definir as melhores estratégias de avaliação e tratamento nesta patologia, consideramos útil criar um registo nacional prospectivo e atualizar/criar recomendações de abordagem, mesmo que estabelecidas por consenso de peritos.

C059. Acidente Vascular Cerebral recorrente: estudo retrospectivo de uma base de dados hospitalar

Ricardo Almendra¹, Vera Espírito Santo¹, Andreia Veiga¹, Andreia Matas¹, Pedro Guimarães^{1,2}, Alexandre Costa^{1,2}, Dina Carvalho², Rui Couto², Ana Graça Velon¹, Mário Rui Silva¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade Cérebro-Vascular do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.
ricardo.jorge.almendra@gmail.com

Introdução: Existem poucos estudos relativos ao perfil de doentes com acidente vascular cerebral (AVC) recorrente.

Objectivos e Metodologia: Estudo retrospectivo comparativo dos doentes com AVC único versus AVC recorrente da UAVC do CHTMAD entre Janeiro de 2002 e Dezembro de 2014. Análise estatística descritiva atendendo à idade, género, número de internamentos, tempo entre internamentos, tipo de AVC, fatores de risco, escalas de funcionalidade e incapacidade e, mortalidade.

Resultados: No período em estudo, foram identificados 4291 doentes com um único AVC e 543 doentes (11,2%) com AVC recorrente (468 (86%) com 2 internamentos, 61 (11%) com 3 internamentos, 12 (2,2%) com 4 internamentos e 2 (0,37%) com 5 internamentos). Não foram encontradas diferenças entre os dois grupos relativamente à idade média (73,31±12,14 vs 73,32±9,85 anos) ou género (53% vs 51% doentes do género masculino). Nos doentes com AVC recorrente constatou-se que o primeiro evento foi menos grave comparativamente aos doentes com AVC único (escala de Rankin modificada à alta ≤3: 84%vs67%), no entanto, apresentavam maior prevalência de fatores de risco vascular (FRV), nomeadamente HTA (65% vs 55%), FA (21% vs 18%), DM (24% vs 19%) e dislipidemia (21% vs 18%). A taxa de mortalidade nos reinternamentos foi superior (12,5% e 17,3% no segundo e terceiro internamentos, respectivamente) comparativamente à taxa de mortalidade global (11,6%). Em relação ao tempo entre o primeiro e o segundo internamento, 35,9% das recorrências ocorreram durante o primeiro ano (22,3% nos primeiros 6 meses). As medianas entre o primeiro e o segundo internamentos e entre o segundo e terceiro internamentos foram de 1,69 e 1,26 anos, respectivamente.

Conclusão: Os dados apresentados são sobreponíveis aos publicados na literatura. Apesar das limitações deste estudo retrospectivo ele levanta a problemática relativamente ao AVC recorrente e à importância da prevenção secundária eficiente pelo elevado risco de recorrência nos primeiros meses após o evento vascular.

C060. Amnésia Global Transitória: estudo retrospectivo de um centro hospitalar

Ricardo Almendra¹, Mónica Almeida², Vera Espírito Santo¹, Andreia Veiga¹, Alexandre Costa¹, Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-USF Aquilino Ribeiro. ricardo.jorge.almendra@gmail.com

Introdução: A Amnésia Global Transitória (AGT) é uma síndrome clínica com início súbito de amnésia anterógrada, que resolve em menos de 24 horas. A sua etiologia permanece desconhecida e não existem exames confirmatórios nem se recomenda qualquer terapêutica, sendo o prognóstico aparentemente favorável.

Objectivos e Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo, dos registos clínicos dos doentes admitidos no CHTMAD entre Janeiro de 2013 e Julho de 2015 com o diagnóstico inicial de AGT. Análise descritiva da epidemiologia, comorbilidades, factores precipitantes, sintomas acompanhantes, exames realizados, terapêutica e seguimento.

Resultados: Incluíram-se 33 doentes com idade média de 64,5±10,4 anos (91% ≥50 anos), sendo 64% do sexo feminino. Em 82% dos casos os doentes foram observados no serviço de urgência. Foram identificados potenciais factores precipitantes em 46% (exercício físico e impacto emocional). A duração média do episódio foi de 4 horas (88% com duração inferior a 12 horas). Identificaram-se sintomas acompanhantes em 39%

(cefaleia, náuseas e tonturas). Em relação aos antecedentes, 79% dos doentes apresentavam pelo menos um factor de risco vascular (FRV), 3% tinham história de epilepsia, 3% de AIT e 33% de doença psiquiátrica prévia. Todos os doentes tiveram alta assintomáticos, tendo sido encaminhados para consulta externa de Neurologia com tempo de seguimento entre 1 mês e 2,5 anos. A AGT recorreu em 6% (n=2). A investigação complementar incluiu TC-CE, EEG, eco-Doppler dos vasos do pescoço e RMN-CE. Durante o seguimento 3 dos doentes apresentaram deterioração cognitiva e 1 teve um AIT carotídeo.

Conclusões: Os resultados obtidos foram, na generalidade, sobreponíveis aos descritos na literatura, com exceção da elevada prevalência de FRV. É importante a realização de estudos prospectivos na AGT que permitam o desenvolvimento de recomendações baseadas na evidência relativas à abordagem e seguimento destes doentes.

C061. Eficácia da acetazolamida em doentes com trombose venosa cerebral

Diana Aguiar de Sousa¹, José M. Ferro¹, Patrícia Canhão¹, Fernando Barinagarrementeria², Marie-Germaine Bousser³, Jam Stam⁴, the ISCVT investigators

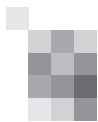
1-Department of Neurosciences (Neurology), Hospital de Santa Maria, University of Lisbon; 2-Department of Neurology, Instituto Nacional de Neurologia y Neurocirurgia, México City, Mexico; 3-Department of Neurology, Hôpital Lariboisière, Paris, France; 4-Department of Neurology, Academic Medical Centre, Amsterdam, The Netherlands. diana3543@hotmail.com; dianasousa@campus.ul.pt; jmferro@medicina.ulisboa.pt; pcanhao@medicina.ulisboa.pt

Introdução: Os anidridores da anidrase carbónica são a principal terapêutica médica para a hipertensão intracraniana (HIC) idiopática. A acetazolamida (ACZ) é frequentemente usada no tratamento da hipertensão intracraniana nos doentes com trombose venosa cerebral (TVC), apesar da ausência de dados disponíveis relativamente à sua eficácia.

Objectivo: Avaliar a associação da terapêutica com ACZ com o prognóstico funcional, defeito visual e cefaleia severa numa coorte de doentes com TVC.

Metodologia: Analisados dados provenientes do "International Study of Cerebral Vein and Dural Sinus Thrombosis-ISCVT", estudo prospectivo com 624 doentes e seguimento mediano de 14 meses. Comparação do prognóstico funcional, defeito visual e cefaleia severa em casos (doentes tratados com ACZ) e controlos (doentes não tratados com ACZ), usando 3 desenhos: 1) Análise da coorte do ISCVT; 2) Análise estratificada pela escala de risco para TVC ("CVT risk score") dicotomizada (≥3/<3 pontos); 3) Análise de regressão logística multivariada incluindo preditores de prognóstico previamente definidos. Análise de sensibilidade de doentes com apresentação com HIC isolada.

Resultados: 61 doentes receberam ACZ (9.8%). 1) A terapêutica com ACZ não foi associada a prognóstico significativamente diferente (morte ou dependência - 9/61 vs 76/486, OR 0.93, p=0.86). O desenvolvimento de perda visual de novo não foi significativamente diferente. A proporção de doentes em que foi verificada cefaleia severa no seguimento foi significativamente superior no grupo tratado com ACZ (p=0.0005). 2) O tratamento com ACZ não se associou ao prognóstico estratificado pela escala de risco para TVC. 3) O tratamento com ACZ não foi um predictor de prognóstico num modelo de regressão logística multivariada (p=0.57). O prognóstico nos 26 doentes que se apresentaram com síndrome de HIC isola-



da tratados com ACZ foi semelhante.

Conclusões: Neste estudo não aleatorizado em doentes com TVC não foi observada eficácia da terapêutica com ACZ no prognóstico funcional, cefaleia severa ou defeito visual.

C062. Fístulas carótido-cavernosas: caracterização de uma população hospitalar

José Beato-Coelho¹, Miguel Pereira¹, Mariana Batista², César Nunes², Fradique Moreira¹, Cristina Januário¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.
jmcoelho87@gmail.com

Introdução: As fistulas carótido-cavernosas (FCC) estabelecem uma comunicação anormal entre o seio cavernoso e o sistema arterial carotídeo. A sua incidência não se encontra descrita na literatura. As formas de apresentação são variadas: destacando-se as hemorragias intracerebrais, sintomas neuro-oftalmológicos e/ou manifestações oculares isoladas. A Angiografia de Subtração Digital (ASD) constitui o gold-standard para o diagnóstico e permite ainda a classificação das FCC em alto e baixo fluxo, o que condiciona a orientação terapêutica. A terapia endovascular ganhou grande relevo nos últimos anos.

Objectivos: Casuística dos casos diagnosticados de FCC e identificação dos factores determinantes no prognóstico.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes com diagnóstico estabelecido de FCC no período de Janeiro de 2005 a Agosto de 2015. Caracterização da demográfica e clínica da população.

Resultados: No período descrito identificaram-se 30 casos de FCC, 66,7% do sexo feminino, com idade média de 57,0 anos. Dos 30 casos identificados, 26,7% (n=8) associaram-se a traumatismo cranio-encefálico prévio, sendo as restantes espontâneas. Em 60% (n=18) dos casos as manifestações neuro-oftalmológicas (Diplopia e diminuição da acuidade visual) foram dominantes, seguindo-se em 23,3% (n=7) os sintomas oculares (proptose, olho vermelho e queimose) e menos frequentes as hemorragias intracranianas ou eventos isquémicos (10% - n=3). Do estudo por ASD apenas 20% (n=6) das FCC eram de alto fluxo.

No total da amostra 46,7% (n=14) foram submetidos a embolização – 35,71% (n=5) de alto fluxo - tendo-se registado dentro deste subgrupo uma resolução completa dos sintomas em 57,1% dos casos. Dos doentes não submetidos a qualquer terapêutica invasiva (n=16), as manifestações clínicas eram menos graves, tendo 75% (n=12) uma recuperação total.

Conclusão: A revisão desta casuística revela a necessidade de uma abordagem das FCC multidisciplinar. A decisão de intervenção baseia-se na gravidade dos sintomas apresentados e em factores hemodinâmicos locais.

C063. Hipercogénica da Substância Negra e compromisso motor contralateral na Doença de Parkinson

Joana Jesus Ribeiro¹, João Sargento-Freitas², Mário Sousa¹, Fernando Silva², António Freire³, Cristina Januário¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurosonologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
joanajribeiro@gmail.com

Introdução: A Doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa caracterizada por bradicinesia, rigidez, tremor e alterações posturais quantificáveis através da Unified Parkinson's disease rating scale-pontuação motora (UPDRS-III). A Ecografia TransCraniana (ETC) revela-se de crescente utilidade na prática clínica, encontrando-se validada para o diagnóstico de DP. A hipercogénica da substância nigra (SN) tem sido descrita como um marcador estável ao longo da evolução da DP, desconhecendo-se ainda a sua correlação com a gravidade do envolvimento motor na DP.

Objectivo: Avaliar a correlação entre área de hipercogénica da SN e as pontuações motoras da UPDRS-III (rigidez, bradicinesia e tremor) contralaterais.

Metodologia: Estudo seccional-cruzado incluindo doentes da consulta de Doenças do Movimento com o diagnóstico clínico de DP segundo critérios do Queen Square Brain Bank UK após um mínimo de um ano de seguimento. Todos foram avaliados através da UPDRS-III e realizaram ETC no mesmo dia, tendo sido medida a área hipercogénica da SN para cada lado em plano axial e com sonda sectorial de 3MHz. Recorreu-se a regressão linear para determinar a correlação entre pontuações da UPDRS-III e SN contralateral, ajustando para idade e dominância do doente (significado estatístico definido para $p < 0.05$).

Resultados: Num total de 35 doentes, foram excluídos 3 (8.6%) por má janela acústica. Os 32 doentes analisados tinham uma média de idades de 58.4 anos (σ : 11.2), sendo 25 (78.1%) do sexo masculino. Apresentavam uma área de hipercogénica de média de 0.31cm² (σ : 0.1) e pontuação da UPDRS-III médio de 18.9 (σ : 6.1). Não se obtiveram associações significativas entre as pontuações da UPDRS-III (rigidez, tremor e bradicinesia) e hipercogénica da SN contralateralmente.

Conclusão: A área de hipercogénica da SN não apresentou correlação estatisticamente significativa com o atingimento motor contralateral na DP.

C064. Estimulação Cerebral Profunda em doentes com doença de Parkinson com mutação do gene GBA

Leonor Correia Guedes^{1,2}, Raquel Bouça¹, Mário Miguel Rosa^{1,2}, Patrícia Pita Lobo¹, Margherita Fabbri¹, Beçoña Cattoni³, Herculano Carvalho³, António Gonçalves Ferreira³, Gabriel Miltenberger-Miltenyi⁴, Joaquim J Ferreira^{1,2}, Miguel Coelho^{1,2}
1-Unidade de Farmacologia Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.
lcorreia@med@sapo.pt

Introdução: A resposta terapêutica de doentes com doença de Parkinson (DP) portadores de mutação do gene GBA à cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda (DBS) é um dado relevante para a definição da indicação terapêutica para DBS de doentes com DP portadores desta alteração genética.

Objectivos: Avaliação da resposta terapêutica de doentes com DP portadores de mutações no gene GBA submetidos a DBS.

Métodos: Avaliação das componentes motora (UPDRS, HY) e não motora da doença de Parkinson antes e após submissão a DBS.

Resultados: Foram incluídos no estudo 8 doentes. A idade média de início de sintomas foi de 46,4±8,8 anos e a duração de doença à data da cirurgia foi de 12,6±2,2 anos. Na avaliação pré-cirúrgica, a percentagem de melhoria no teste da



Levodopa foi de 57,7% ±12,5. Após uma média de 4,5±3,3 anos, este grupo de doentes apresentou, em ON de estimulação e medicação, um valor médio de 40,1 ±9,11 na MDS-UPDRS III; 2,4 ±1,1 na HY e 25,1 ±6,2 no MMSE.

Conclusão: Os doentes portadores de mutações no gene GBA operados no nosso centro apresentaram um início de doença precoce e um benefício clínico com uma magnitude sobreponível à dos doentes operados sem mutação GBA e de acordo com o descrito na literatura para doentes sem mutação genética identificada.

C065. Complicações da cirurgia de estimulação cerebral profunda no tratamento da Doença de Parkinson

João Sequeira¹, Pedro Brás¹, Dalila Forte², Sara Dias¹, Ana Calado¹, Cristina Semedo³, Margarida Dias¹, Manuel Almeida¹, José Brás², Joaquim Monteiro²

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal.
joapfsequeira@gmail.com

Introdução: A cirurgia de estimulação cerebral profunda (ECP) constituiu uma intervenção sintomática e eficaz em doentes seleccionados com Doença de Parkinson (DP), não sendo contudo desprovida de complicações.

Objectivos: Avaliar a frequência de complicações relacionadas com a ECP em doentes com DP num centro hospitalar terciário.

Metodologia: Análise retrospectiva dos casos de DP consecutivamente submetidos a ECP durante o período compreendido entre Novembro de 2007 e Junho de 2015. Recolha de dados através da consulta de processos clínicos, incluindo características clínico-demográficas pré-operatórias, tipo de procedimento e complicações atribuíveis à cirurgia, estimulação e hardware durante o período de internamento e *follow-up*.

Resultados: Durante este período foram realizadas 52 cirurgias de ECP dos núcleos subtalâmicos em 50 doentes, sendo 28 (56%) do sexo masculino, com idade média de 60 anos, duração média de doença de 12 anos e período de *follow-up* médio de 42 meses. Ocorreram 67 complicações em 38 dos doentes. Registaram-se 17 complicações relacionadas com a cirurgia, sendo as mais frequentes a hemorragia intracraniana sintomática (10%) e confusão peri-operatória (6%); 47 complicações decorrentes da estimulação, sendo as mais frequentes depressão (14%), alterações do comportamento (12%) e aumento de peso (10%); 3 complicações relacionadas com disfunção do *hardware*, incluindo 1 (2%) infecção da sutura que motivou a remoção completa do dispositivo implantado. Efectuadas 12 substituições de neuro-estimulador esgotado, sem registo de complicações. Um doente faleceu por isquémia mesentérica ao 18º dia pós-cirurgia, não se registando outras mortes relacionadas com a intervenção.

Conclusões: Os resultados apresentados indicam que as complicações mais comuns se relacionam com os efeitos da estimulação, sendo frequentemente transitórias e modificáveis. Registamos, em comparação com os dados da literatura, uma frequência superior de hemorragia intracraniana sendo inferior a frequência de infecções relacionadas com o procedimento. A cirurgia de ECP representa uma alternativa terapêutica globalmente segura nestes doentes.

C066. Avaliação intra-operatória da rigidez na cirurgia da doença de Parkinson.

Pedro Costa¹, Maria José Rosas², Clara Chamadoira^{2,3}, Paulo Linhares^{2,3}, Rui Vaz^{2,3,4}, João Paulo Cunha¹

1-Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores e Faculdade de Engenharia, Universidade do Porto, Portugal; 2-Unidade de Doenças do Movimento e Cirurgia Funcional do Hospital de São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurociências do Hospital CUF Porto.
pfcosta@inescporto.pt, clarachamadoira@gmail.com, rosas.mariajose@gmail.com, ruimcvaz@gmail.com, jpcunha@fe.up.pt

Introdução: A Estimulação Cerebral Profunda (ECP) em doentes com Parkinson torna-se necessária quando as complicações motoras da doença ou relacionadas com a medicação se tornam difíceis de controlar. No nosso centro, definimos a parametrização ótima de estimulação intra-operatória avaliando a rigidez do pulso com movimentos passivos de flexão, com recurso a dois especialistas independentes. Escolhe-se a maior diminuição da rigidez percebida sem efeitos secundários adversos.

Objectivos: A subjetividade da análise referida motivou a procura por uma forma de avaliar objetivamente este efeito sobre a rigidez.

Metodologia: Desenvolveu-se um novo equipamento vestível baseado em sensores inerciais, que estima a velocidade angular da mão relativamente à articulação do pulso, utilizando um giroscópio. Garante-se a invariância das medições relativamente à posição da mão conjugando dados de velocidade angular e acelerometria por processamento integrado no equipamento. O sinal é adquirido durante o movimento passivo de flexão e sob diferentes estimulações elétricas e é descrito utilizando os valores das velocidades angulares médio e de pico para cada condição, procurando-se estabelecer a sua correspondência com os valores de diminuição de rigidez percebida. Para tal, treinou-se um modelo polinomial de classificação adquirindo sinais de seis pacientes (idade média 67 anos; 3 masculinos e 3 femininos) e testado em 4 pacientes (idade média 64 anos; 2 masculinos e 2 femininos), todos sujeitos a ECP com implantação bilateral no Núcleo Subtalâmico (NST).

Resultados: As classificações obtidas pelo nosso sistema em ambiente intra-operatório foram cruzadas com o acordo de dois especialistas com um acerto de 83,9%. Este distinguiu ainda com significância ($p < 0.05$) entre estados rígidos e não-rígidos dos pacientes.

Conclusões: Os resultados sugerem que o sistema desenvolvido é um solução interessante para avaliação objetiva da rigidez durante o procedimento cirúrgico, com recurso a uma tecnologia precisa, pouco invasiva, confortável e fácil de usar.

C067. Síndrome corticobasal: caracterização clínica, imagiológica e genética

Rui Araújo, João Carvalho, Ana Brás, Ana Morgadinho
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
rmma22@gmail.com

Introdução: O síndrome corticobasal (SCB) caracteriza-se por um quadro extrapiramidal assimétrico associado a sinais corticais. O SCB compreende várias patologias, incluindo-se a Degenerescência corticobasal (DCB), degenerescência lobar fronto-temporal (DFT), entre outras. Os critérios de diagnóstico de CBD foram alvo de revisão recente. Apresentamos uma série de doentes com diagnóstico de SCB.

Material e métodos: Revisão do processo clínico de doentes seguidos em uma consulta de Doenças do Movimento com o diagnóstico de SCB pelo menos um ano de seguimento.

Resultados: 4 doentes cumpriam os critérios de inclusão (100% sexo masculino, média idades 60,5 anos, 1.º sintoma média de 57 anos). Todos cumpriam critérios para SCB provável, 75% cumpriam critérios para DCB esporádica provável e 25% para DCB possível. Atualmente, rigidez axial e apendicular e acinésia estão presentes em todos os doentes; instabilidade postural, alterações da marcha, distonia ou mioclonias encontram-se em 75%. A média do score UPDRS motor ao 1º ano é 26 e ao 5º é 50. 75% apresentavam à admissão *alien limb*, 50% deterioração cognitiva, alterações comportamento ou agnosia; síndrome depressivo ou apraxia em 25% e nenhum doente apresentava alterações de linguagem. Atualmente registam-se alterações comportamento, apraxia e *alien limb* em 100%, deterioração cognitiva ou apraxia em 75%, alteração de linguagem ou síndrome depressivo ou agnosia em 50%. Inicialmente, 75% apresentaram uma resposta transitória à levodopa, 25% apresentava alterações dos movimentos oculares. Um doente apresentava perturbação sono REM (RSBD) e história familiar positiva. A RMce mostrava atrofia cortical assimétrica em 75% dos doentes, e 1 doente apresentava uma mutação no gene da PRGN.

Conclusões: O SCB apresenta-se como uma forma de parkinsonismo assimétrico. Os sinais corticais poderão aparecer mais tardiamente. A RSBD e a história familiar positiva estavam presentes em 1 doente com mutação da PRGN.

C068. Estudo de frequência de tremor por electromiografia: correlação com aplicações para Iphone®

Rui Araújo, Anabela Matos, Luís Negrão, Ana Morgadinho
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
rmma22@gmail.com

Introdução: O estudo neurofisiológico (electromiografia – EMG) do tremor contribui para o diagnóstico de doenças do movimento, como Doença de Parkinson (DP) e tremor essencial (TE). Estudos prévios sugerem que o valor de frequência do tremor (FT) obtido por uma aplicação (iSeismometer®) para Iphone® apresenta boa correlação com o valor obtido por EMG. Existem várias aplicações na App Store capazes de medir a frequência de tremor através do oscilómetro incluído nos iPhones®.

Objetivos: Comparar os valores de FT de doentes com DP, TE e tremor rúbrico (TR) obtida com três aplicações para Iphone (iSeismometer®, LiftPulse®, StudyMyTremor®) com o estudo neurofisiológico.

Material e métodos: Avaliar a FT de repouso em doentes com DP e FT postural em doentes com TE através das três aplicações para Iphone®, seguidos em consulta de Doenças do Movimento. Seguidamente avaliar através de EMG por oscilometria e por agulha a FT de repouso em DP e a FT postural em doentes com TE. Analisar nível de correlação entre os valores obtidos para as

três aplicações e o EMG (correlação de spearman) e verificar se os resultados são equivalentes (teste de wilcoxon).

Resultados: Foram incluídos 22 doentes (12 DP, 9 TE e 1 com TR); 7 doentes do sexo feminino e 15 do sexo masculino. A média da FT para os doentes com DP foi de 4,5 Hz (mediana 4,4; dp 0,47) e para TE foi de 7,2 Hz (mediana 7,1; dp 1,58). Todas as aplicações apresentam correlação muito forte ($p > 0,8$) entre elas e o EMG. Não há diferenças significativas entre as aplicações e o EMG ($p > 0,05$).

Conclusões: Os valores de FT das aplicações correlacionam-se fortemente com os valores obtidos por EMG. Não há diferença estatisticamente significativa entre os valores obtidos pelas diferentes aplicações e o estudo neurofisiológico. As aplicações para dispositivos móveis poderão ser de grande utilidade na prática clínica.

C069. O Neurologista e o Gastrenterologista - Consulta Interna de Neurologia ao Serviço de Gastrenterologia e Hepatologia do CHLN

Pedro Viana¹, Patrícia Santos², Leonor Correia Guedes¹, Ana Verdelho¹, José Pimentel¹, José M Ferro¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Gastrenterologia e Hepatologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
pedrofaroviana@gmail.com; Patricia.sants@hotmail.com;
lcorreialedes@sapo.pt; averdelho@medicina.ulisboa.pt;
josepimentel@medicina.ulisboa.pt; jmferro@medicina.ulisboa.pt

Introdução: Os doentes com patologia gastrointestinal e hepática (GIH) podem ter associadas uma grande variedade de manifestações do sistema nervoso central ou periférico. A atividade do neurologista inclui aconselhamento diagnóstico e terapêutico aos serviços de Gastrenterologia e Hepatologia, sendo a literatura escassa em relação às situações clínicas mais frequentemente encontradas.

Objetivos: Caracterização clínica dos doentes observados em Consulta Interna num Serviço de Internamento de Gastrenterologia e Hepatologia.

Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo, dos doentes observados em Consulta Interna de Neurologia, internados no Serviço de Gastrenterologia e Hepatologia do CHLN, entre Janeiro de 2013 e Junho de 2015. Recolheram-se dados demográficos e clínicos, incluindo caracterização da doença GIH primária, existência de doença neurológica prévia, motivo de pedido de apoio neurológico, investigação dirigida e diagnóstico neurológico final.

Resultados: Foram identificados 37 doentes (59% do sexo masculino, idade média de 65,1 anos). Entre as patologias GIH primárias mais frequentes encontraram-se a doença hepática crónica (n=17), diversas causas de hemorragia digestiva alta (n=7) e baixa (n=4), pancreatite aguda (n=3) e colangite aguda (n=2). Quinze doentes (40,5%) tinham doença neurológica prévia, incluindo cerebrovascular (n=4), traumática (n=2), epilepsia (n=2), síndrome parkinsonica (n=2), miastenia gravis (n=1), e neoplasia (meningioma) do SNC (n=1). Identificaram-se 9 motivos de consulta, mais frequentes: alteração do estado de consciência e encefalopatia (n=17), sintomas neurológicos focais (n=6), crises epiléticas (n=5) e movimentos involuntários (n=4). Destes, resultaram 17 diagnósticos neurológicos finais, destacando-se encefalopatias hepática (n=9) e de outras causas (n=5), crises epiléticas (n=6) e AVC Isquémico Agudo (n=4).

Conclusões: A associação entre patologia GIH e Neurológica é frequente, principalmente devido à existência de fatores de risco comuns, a complicações directas da doen-

ça primária, ou a efeitos secundários farmacológicos. Nesta série, os autores destacam a elevada prevalência de doença neurológica prévia, sendo a encefalopatia hepática o problema clínico mais frequente.

C070. Degenerescência hepatocerebral adquirida: eficácia do transplante hepático em 9 doentes

Joana Martins¹, José Eduardo Alves², Sara Cavaco^{1,4}, Judit Gandara³, Sofia Ferreira³, Helena Pessegueiro³, Marina Magalhães¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Unidade de Transplantação Hépatopancreática Hepático, Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS, Universidade do Porto. jcsfmartins@gmail.com

Introdução: A degenerescência hepatocerebral adquirida (DHCA) é uma doença neurológica rara, caracterizada por parkinsonismo e défices cognitivos, que surge como complicação da doença hepática avançada com hipertensão portal e shunt portossistémico. Melhoria dos sintomas neurológicos tem vindo a ser reportada após o transplante hepático (TH).

Objectivo e métodos: Avaliar a eficácia do TH hepático na melhoria dos sintomas clínicos dos doentes com DHCA através da análise e comparação dos dados clínicos, neuropsicológicos, laboratoriais e imagiológicos dos doentes com DHCA, antes e 6 meses após o TH.

Resultados: Nove doentes (6 homens) com DHCA no contexto de doença hepática avançada de etiologia variada foram submetidos a TH. À data do TH a duração média da doença hepática era de 8,2±4,6 anos e a das alterações neurológicas de 3,1±2,1 anos. Na avaliação clínica inicial todos os doentes apresentavam sintomas cognitivos; 5 sintomas extrapiramidais (4 tremor, 3 bradicinésia, 1 distonia, 1 rigidez e 1 discinésia orobucal), 3 alterações da oculomotricidade, 1 alteração da marcha e 1 sinais piramidais. Simultaneamente, flutuações da vigília e episódios clínicos de encefalopatia coexistiam em 7 e 4 doentes, respectivamente. Todos os doentes melhoraram após o TH. Rapidamente desapareceram as alterações da vigília, a encefalopatia e os sintomas extrapiramidais. As alterações cognitivas melhoraram progressivamente. Um doente mantinha a oftalmoparésia. Outro faleceu no pós-transplante. Os resultados das avaliações neuropsicológicas comprovam uma melhoria significativa em medidas de memória e de velocidade psicomotora em todos os doentes avaliados. Os níveis séricos de amónia, manganésio e o hipsinal palidal em T1 das RMN diminuíram/atenuaram-se significativamente após TH.

Conclusão: No nosso coorte de doentes com DHCA, o TH mostrou-se um tratamento eficaz para os sintomas neurológicos com melhoria clínica e nos testes neuropsicológicos. Esta melhoria acompanhou-se de normalização dos valores séricos da amónia e do manganésio e atenuação do hipsinal palidal na RMN cerebral.

C071. Neuroborreliose, uma doença heterogénea a suspeitar

Vera Espírito Santo, Ricardo Almendra, Andreia Veiga, Alexandre Costa, Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, Mario Rui Silva
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
verserluc@gmail.com

Introdução: A doença de Lyme (neuroborreliose) é uma doença infecciosa causada pela espiroqueta *Borrelia burgdorferi*, sendo transmitida ao Homem pela mordedura de carrasças *Ixodes* infetadas. O atingimento é multissistémico em 3 fases evolutivas: precoce, disseminada precoce e disseminada tardia. Cerca de 15% das pessoas infetadas desenvolvem manifestações neurológicas.

Objetivos: Descrição das manifestações neurológicas e respetivos achados paraclínicos de doentes com neuroborreliose.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes com neuroborreliose entre 2009 e 2015.

Resultados: Foram identificados 11 doentes (6 Homens : 5 Mulheres), entre os 19 e os 83 anos, 7 residentes em meio rural e 4 em meio urbano. Os quadros neurológicos considerados como formas disseminadas precoces foram: encefalite com crises sintomáticas agudas (n=1), nevrite óptica isolada (n=1), trombose venosa cerebral isolada (n=1), nevrite óptica e trombose venosa cerebral (n=1), paralisia facial periférica (n=1), disfunção neuropsiquiátrica com alterações da substância branca cerebral (SBC) e paralisia facial periférica bilateral associada a polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante (n=1). Os casos classificados como formas disseminadas tardias foram: disfunção neuropsiquiátrica isolada com alterações da SBC (n=2), disfunção neuropsiquiátrica com alterações da SBC e mielite (n=1), disfunção neuropsiquiátrica com alterações urinárias (n=1), polineuropatia axonal sensitivo-motora e síndrome do túnel cárpico com desnervação ativa (n=1). Do estudo do LCR identificou-se pleocitose em 2 doentes e hiperproteínorráquia em 5. Em 8 doentes o DNA *Borrelia burgdorferi* foi positivo no LCR, em 2 foram detetadas IgM e num IgG positivas no sangue. Todos os doentes foram tratados com ceftriaxone ev 2g/dia por um período entre 14 a 28 dias, sendo que em 7 doentes verificou-se uma melhoria significativa após o tratamento e nos restantes apenas uma discreta melhoria clínica.

Conclusão: Com este trabalho pretendemos demonstrar o amplo espectro alterações neurológicas

que a Doença de Lyme pode apresentar. O contexto epidemiológico e a suspeita clínica são importantes para o seu diagnóstico.

C072. Ataxia Esporádica do Adulto: o que existe para lá da Atrofia Multissistémica?

Raquel Barbosa¹, Paulo Bugalho^{1,2}, Tânia Lampreia¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa; 2-CEDOC-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.
ana.r.barbosa@hotmail.com

Introdução: As ataxias cerebelosas são um grupo heterogéneo de doenças neurodegenerativas de causa genética ou adquirida. A Ataxia Esporádica do Adulto (AEA) caracteriza-se por uma síndrome cerebelosa crónica, ausência de história familiar e de causas secundárias. Este grupo engloba doentes com Atrofia Multissistémica (AMS) e causas monogénicas, permanecendo um grupo sem diagnóstico etiológico – ataxia esporádica do adulto de etiologia indeterminada.

Objetivo: Caracterização demográfica, clínica e imagiológica de doentes com AEA. Métodos: Estudo retrospectivo, por consulta de processo clínico, de doentes com ataxia cerebelosa com início após os 20 anos, sem antecedentes familiares,

com estudo de causas secundárias negativo (excepto álcool), observados na consulta de Neurologia do Hospital Egas Moniz entre Janeiro de 1997 e Julho de 2015.

Resultados: 38 doentes, 19 sexo masculino, idade média de início 54 anos (20-71). 63% apresentavam disartria, 63% alterações oculomotoras, 45% sinais piramidais. 13 (34 %) doentes com AMS possível ou provável, 9 (24%) com consumo álcool. Do grupo não-AMS 16 (64%) realizaram estudo genético, positivo num doente para Ataxia de Friedreich e um com provável doença mitocondrial. Disautonomia, parkinsonismo e RBD com prevalência significativamente maior nos doentes com AMS vs. não-AMS (92% vs 17%, $p=0,000$; 54% vs 9%, $p=0,003$; 38% vs 0% $p=0,001$, respectivamente). No subgrupo não-AMS, consumos alcoólicos estiveram associados a maior prevalência de polineuropatia e menor de disartria (43% vs 6%, $p=0,03$, 29% vs 81%, $p=0,02$, respectivamente).

Conclusão: De acordo com outras séries, cerca de 1/3 dos doentes cumpriu critérios para AMS. Para além dos sinais disautonómicos e extrapiramidais (critérios de diagnóstico), apenas o RBD distinguiu este grupo dos restantes. Apenas 39% dos doentes obtiveram um diagnóstico definitivo, não se podendo excluir uma causa genética subjacente ou um estágio inicial de AMS. A presença de alcoolismo, na nossa série, está associada a maior prevalência de polineuropatia e ausência de disartria.

C073. Análise quantitativa da função oculomotora na ataxia espinhocerebelosa tipo 3

Ana Margarida Novo, Cristina Duque, Joana Afonso Ribeiro, João Lemos, Cristina Januário
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
amfloresnovo@gmail.com

Introdução: A ataxia espinhocerebelosa tipo 3 (SCA3) é a ataxia autossómica dominante mais comum em Portugal, evidenciando alterações oto-neuro-oftalmológicas que necessitam de uma análise quantitativa detalhada. A sua correcta identificação permite melhorar a eficácia diagnóstica nas ataxias neurodegenerativas.

Objectivo: Análise quantitativa das alterações oto-neuro-oftalmológicas em doentes com SCA3.

Metodologia: Neste estudo preliminar, 11 doentes com diagnóstico genético de SCA3 (número de repetições CAG entre 63 e 81) foram submetidos a exame oto-neuro-oftalmológico, video-oculografia (VOG) binocular e teste-vídeo do impulso cefálico (vHIT).

Resultados: A idade média dos doentes foi 55+/-13 anos (4, sexo masculino) e a duração média da doença correspondeu a 9.7 anos (3-23 anos). 63% e 18% referiam diplopia e vertigem prévias, respectivamente. A ocorrência de estrabismo foi universal: exotropia (3); esotropia (8). O estudo com VOG demonstrou intrusões sacádicas horizontais (>50/min e/ou >5°) (72%), nistagmo horizontal espontâneo (27%), nistagmo excêntrico (90%), nistagmo posicional (72%) e oftalmoplegia internuclear "posterior" (restrição da abdução e nistagmo aductor) (18%). O ganho médio da perseguição sinusoidal (15°) horizontal e vertical foi 0.8+/-0.1 e 0.7+/-0.05, respectivamente. O index de velocidade do olho abductor/aductor foi <0.9 em pelo menos uma direcção em 54% dos doentes e 18% apresentavam sacadas verticais superiores lentas (<200°/s).

90% apresentavam hiper/hipometria das sacadas. No vHIT, 90% apresentavam ganho médio <0.85 em pelo menos uma direcção.

Conclusões: No nosso estudo, verificou-se nos doentes com SCA3 uma elevada prevalência de intrusões sacádicas, nistagmo excêntrico e posicional, alterações da vergência e métrica sacádica e hiporreflexia vestibular, sugerindo o atingimento selectivo de estruturas cerebelosas incluindo o nódulo, úvula, vérmis dorsal, núcleo fastigial, e estruturas vestibulares. Este estudo prosseguirá com correlações entre os dados aqui apresentados e escalas funcionais e volumetria anatómica. A análise oto-neuro-oftalmológica quantitativa detalhada poderá ser útil no diagnóstico diferencial da SCA3.

C074. Classificação automática de doentes com Perturbações Neuropsiquiátricas

Vânia Tavares, Ricardo Maximiano, Francisco Fernandes, Hugo Ferreira
Instituto de Biofísica e Engenharia Biomédica, Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa.
vanias2tavares@gmail.com, landpt@gmail.com,
fjmacedof@gmail.com, hhferreira@fc.ul.pt

Introdução: Os recentes avanços na área da aprendizagem automática prometem vir a revolucionar a prática clínica, em particular, potenciando o desenvolvimento de novas ferramentas de suporte ao diagnóstico. Isto é particularmente verdade na análise de casos de perturbações neuropsiquiátricas sem sustentação imagiológica estrutural, como é o caso das Perturbações do Espectro do Autismo (PEA).

Objectivo: Construção de um modelo de classificação de doentes com PEA utilizando dados de ressonância magnética funcional (RMf) com recurso ao estudo das relações entre redes neuronais de repouso (RNR).

Metodologia: Onze RNR foram extraídas de dados de RMf de 160 indivíduos (80 diagnosticados com PEA e 80 de controlo/ sem diagnóstico PEA). De seguida, analisou-se a conectividade funcional entre as RNRs com recurso a métricas da Teoria dos Grafos. Estas métricas foram subsequentemente utilizadas na construção de modelos de classificação de indivíduos doentes e controlos, por intermédio de algoritmos de aprendizagem automática. Por fim, a precisão da classificação foi testada com estes mesmos modelos.

Resultados e Conclusões: Os modelos de classificação obtidos consideram importantes para a caracterização de doentes com PEA as seguintes RNR: Visual Primária, Visuoespacial, dos Gânglios da Base, em Modo Padrão e de Saliência. As alterações do funcionamento destas redes em doentes com PEA têm sido associadas às alterações características do comportamento e integração social destes doentes. Os modelos classificaram correctamente 83-90% dos indivíduos. Os resultados deste estudo exploratório sugerem que a análise das RNRs com recurso a uma abordagem de aprendizagem automática pode ser uma mais-valia tanto para a compreensão das alterações do funcionamento cerebral na presença de PEA, como na classificação de casos clínicos. O carácter automático desta abordagem é um fator promissor para a sua adaptação a outras patologias neurológicas e psiquiátricas e para o desenvolvimento de um sistema computadorizado de suporte ao diagnóstico.



Congresso de Neurologia 2015

11 a 14 de Novembro | SANA Lisboa Hotel

POSTERS

P01. Ataxia por deficiência de vitamina E com alterações imagiológicas singulares

Cristiana Silva¹, Dulce Neutel³, Sofia Reimão², Joaquim Ferreira^{1,4}, Miguel Coelho^{1,4}

1- Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Serviço de Neurologia, Hospital do Espírito Santo de Évora; 4-Instituto de Medicina Molecular, Unidade de Farmacologia Clínica, Lisboa. cristiana7silva@gmail.com

A ataxia cerebelosa por deficiência de vitamina E, é uma doença neurodegenerativa rara, hereditária, de transmissão autossómica recessiva, causada por mutações no gene que codifica a proteína de transferência de α -tocoferol (TTPA) localizado no cromossoma 8q13. Manifesta-se clinicamente por ataxia cerebelosa progressiva, disartria, arreflexia, perda da sensibilidade proprioceptiva e vibratória e reflexo cutâneo-plantar em extensão bilateral.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 33 anos de idade, seguida por desequilíbrio na marcha de agravamento progressivo desde a infância. Sem história de pais consanguíneos. Ao exame neurológico apresentava defeito cognitivo ligeiro, distrofia retiniana, sacadas hipométricas, disartria, tetraparésia (G 4/5), arreflexia, reflexos cutâneo-plantares em extensão bilateral, hipostesia proprioceptiva e vibratória, ataxia apendicular e da marcha com claro agravamento com os olhos fechados.

Foi realizada RMN crânio-encefálica que mostrou atrofia cortico-subcortical difusa, hipodensidade na cabeça e corpo do núcleo caudado em T2 e T2* consistente com aumento dos depósitos ferromagnéticos e alterações da substância branca subcortical bi-parietais. A RMN da coluna cervical evidenciou uma hiperdensidade medular predominantemente central.

A avaliação analítica revelou um défice de vitamina E (1mg/dL). O estudo de lipoproteínas, colesterol, triglicéridos e enzimas hepáticas foi normal. Sem evidência de alteração da cinética do ferro. O teste genético confirmou o diagnóstico de ataxia por défice de vitamina E – mutação homozigótica do gene TTPA [c.227_229delinsATT (p.Trp76_Gln278delinsTyr)-exão 2].

Foi iniciada terapêutica de com altas doses de vitamina E (900mg/dia) com estabilização clínica (3 anos de seguimento).

Conclusão: A ataxia cerebelosa por deficiência de vitamina E é uma doença rara entre as ataxias cerebelosas autossómicas recessivas. Na maioria dos casos reportados a RMN de crânio é normal. Neste caso clínico descrevemos uma doente com uma apresentação clínica típica deste síndrome com alterações imagiológicas ainda não descritas.

P02. Ataxia de Friedreich de início muito tardio: um diagnóstico a não esquecer

Andreia Costa^{1,4}, Joana Meireles^{1,4}, Miguel Leão^{2,3}, Pedro Abreu^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Genética Médica, 3-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto. andreaifcosta@gmail.com

Introdução: A ataxia de Friedreich é uma doença autossómica recessiva que ocorre por expansão instável do trinucleotídeo GAA com diminuição do nível da proteína frataxina. Manifesta-se na maioria das vezes antes dos 25 anos sendo que raramente existem casos de início muito tardio (\geq 40 anos).

Caso Clínico: Doente do sexo masculino de 65 anos com antecedentes pessoais de dislipidemia e patologia osteoarticular, sem antecedentes familiares de relevo. Apresenta história com três anos de evolução de alteração do equilíbrio, sem lado preferencial, insidiosa e progressiva associada a alteração da fala. Ao exame neurológico e de relevante, apresentava: ausência de alterações da oculomotricidade inclusive dos movimentos sacádicos, ausência de nistagmo espontâneo ou induzido pela fixação, disartria grave, força muscular preservada em todos os segmentos, reflexos osteotendinosos presentes de intensidade 2/4 e simétricos, reflexo cutâneo-plantar direito indiferente e esquerdo extensor, sem alterações das sensibilidades superficiais ou profundas, ataxia do tronco e apendicular, adiadococinésia, marcha atáxica sem desvio preferencial. O estudo analítico incluindo vitamina E, alfa-feto-proteína, cobre, ceruloplasmina e anticorpos antineuronais foi normal. A RM cerebral e medular não mostraram alterações relevantes. Os estudos de condução nervosa e eletromiografia revelaram polineuropatia sensitiva axonal de gravidade ligeira. O estudo genético para ataxia de Friedreich revelou uma expansão em homozigotia do triplete GAA (alelo 1 e alelo 2: 140GAAs) do gene da frataxina (cromossoma 9q) confirmando a suspeita clínica.

Conclusões: Apresentamos um caso clínico de uma ataxia de Friedreich de início muito tardio com reflexos osteotendinosos preservados. A pequena expansão do trinucleotídeo GAA poderá explicar o desenvolvimento tardio dos sintomas da doença dado que se tende a relacionar inversamente com a idade de início. A ataxia de Friedreich deve permanecer como um possível diagnóstico diferencial nos doentes com ataxia sem causa ambiental identificada, independentemente da idade, dado o crescente conhecimento acerca da variabilidade fenotípica da doença.

P03. Síndrome de Cogan - um desafio oftalmoneurológico

Ana Luísa Sousa¹, Ana Carolina Vale², José Gameiro dos Santos³, Rui Felgueiras¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oftalmologia, 3-Serviço de Otorrinolaringologia do Centro Hospitalar do Porto. anasousac8@gmail.com

Introdução: A Síndrome de Cogan é uma doença inflamatória rara, de possível etiologia autoimune, que classicamente se apresenta com a tríade de envolvimento ocular inflamatório, hipoacusia e sintomas vestibulares. Alguns doentes podem ter uma vasculite associada, com atingimento multiorgânico.

Caso clínico: Homem de 43 anos, com antecedentes de toxicod dependência e carcinoma laríngeo tratado com radioterapia e quimioterapia, apresentou perda gradual da acuidade auditiva, zumbido e sensação de desequilíbrio de agravamento progressivo ao longo de 3 semanas. Notou, associadamente, diminuição da acuidade visual acompanhada de olhos vermelhos. Ao exame objetivo apresentava blefarite e queratite exuberante bilaterais, diminuição da acuidade visual, hipoacusia severa e uma marcha atáxica. O audiograma confirmou a hipoacusia neurosensorial bilateral. A RMN cerebral foi normal, bem como o estudo analítico que incluiu citoquímico de LCR, estudo imunológico e despiste de sífilis, tuberculose e HIV. Dada a constelação de envolvimento ocular típico e de sintomas neurovestibulares, foi feito o diagnóstico de

Síndrome de Cogan. O doente fez tratamento ocular tópico e metilprednisolona endovenosa durante 5 dias, com melhoria parcial da hipoacusia e da acuidade visual, mantendo contudo a ataxia da marcha. Ficou posteriormente com corticoterapia oral em desmame. Não se encontraram sinais clínicos ou analíticos de vasculite e foram excluídas complicações cardíacas valvulares e aneurismáticas, frequentes nesta doença.

Conclusão: A Síndrome de Cogan é um diagnóstico clínico a ter em mente no doente com queratite intersticial não sífilítica e envolvimento cocleovestibular. A sua associação com vasculites sistémicas e a maior eficácia do tratamento precoce exigem a consideração deste diagnóstico de forma atempada.

P04. Paquimeningite, hipopituitarismo e lesões ósseas: manifestações raras de uma doença sistémica

Adriana Rua¹, Luis Manzanera², Francesc Graus^{3,4}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Service of Radiology; 3-Service of Neurology, Hospital Clínic, Barcelona, Spain; 4-Institut d'Investigació Biomèdica August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, Spain.
adriana_rua@hotmail.com

Introdução: A paquimeningite hipertrófica é uma entidade rara caracterizada por inflamação crónica com espessamento e fibrose da duramater. Pode ser idiopática ou secundária a doenças infecciosas, inflamatórias e neoplásicas. A associação a manifestações multissistémicas deve levantar a suspeita de uma causa secundária.

Caso Clínico: Homem de 37 anos, com antecedentes de hipogonadismo secundário a hipotuitarismo sem causa identificada sob tratamento com testosterona desde 2012. Em 2014 iniciou episódios de vertigem, ataxia e vómitos. O exame neurológico era normal. A RM mostrou espessamento e realce paquimeningeo com predomínio da fossa posterior, cerebelo, hipotálamo e hipófise. O LCR revelou pleocitose linfocítica, discreto aumento das proteínas, pesquisa de células neoplásicas negativa. O estudo analítico incluindo imunologia e serologias foi normal, à excepção da elevação dos níveis da enzima conversora da angiotensina. A TAC torácica revelou adenopatias mediastínicas e para-hilares. PET corporal: hiperaptações ósseas inespecíficas. Ampliou-se estudo com RM corporal que mostrou lesões líticas no úmero, fémur, vertebrae e crista ilíaca. A pesquisa de neoplasia oculta foi negativa. A punção aspirativa ganglionar transbrônquica revelou um processo inflamatório crónico granulomatoso compatível com sarcoidose. Não se iniciou tratamento por se encontrar assintomático. Seis meses após há agravamento clínico com cefaleia e recorrência da vertigem. Na RM era evidente a progressão da paquimeningite que, para além dos locais previamente atingidos estendia-se aos pares cranianos, canais auditivos externos, quiasma óptico, lobo temporal direito e frontal esquerdo. Iniciou corticoides orais com melhoria.

Conclusão: A sarcoidose é uma doença multissistémica clinicamente heterogénea. O diagnóstico é um desafio, principalmente quando se apresenta por envolvimento do SNC ou se associa a manifestações raras como as lesões ósseas, que mimetizam uma etiologia neoplasia ou presentes em doenças raras como a histiocitose de células não-Langerhans. Os exames de imagem, particularmente a RM e a biópsia de um órgão afetado são fulcrais no diagnóstico.

P05. Ataxia adquirida em idade adulta - Um desafio clínico

Ricardo Varela¹, Benilde Barbosa², Sónia Baptista¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
ricardoathayde@gmail.com

Introdução: As ataxias não hereditárias de instalação no adulto têm uma etiologia ampla que inclui causas tóxicas, inflamatórias, paraneoplásicas, carenciais, vasculares ou infecciosas.

A ataxia cerebelosa autoimune primária enquanto patologia autoimune específica de órgão foi recentemente descrita e pode representar uma porção dos casos previamente classificados como idiopáticos.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, de 76 anos, admitido no serviço de urgência por quadro com 2 meses de evolução de náuseas, vómitos, diarreia e perda ponderal complicada, nas 3 semanas prévias, por queixas de visão turva e desequilíbrio.

Ao exame neurológico apresentava disartria, hiporreflexia generalizada e alteração das provas de coordenação estática e dinâmica.

Estudo complementar negativo com recurso a avaliação de autoimunidade sistémica, serologias infecciosas, marcadores tumorais, doseamento vitamina E, anticorpos antineurais, anti-gliadina, anti-endomísio, estudo de líquor, electro-miografia, RMNce, TC toraco-abdomino-pélvica e estudo digestivo endoscópico.

Durante o internamento, o doente desenvolveu quadro de icterícia, alteração do padrão de citólise hepática em associação a positividade para anticorpos antimitocondriais e antinucleares que fundamentaram diagnóstico de cirrose biliar primária.

Iniciada terapêutica com prednisolona 1mg/Kg/dia durante 5 dias com melhoria franca de alterações neurológicas e hepáticas.

Conclusão: Neste caso, a associação de quadro cerebeloso subagudo com uma patologia autoimune com franca resposta à corticoterapia sugere um mecanismo imunomediado de lesão do SNC. A negatividade do estudo etiológico complementar sustenta o diagnóstico de ataxia cerebelosa autoimune primária.

P06. Xantastrocitoma pleomórfico anaplásico intramedular. Entidade rara em localização rara.

Cristina Rosado Coelho¹, José Pimentel², Pedro Pereira², Carmo Martins⁴, Lúcia Roque⁴, João Paulo Farias³

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Laboratório de Neuropatologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte; 4-Unidade de Investigação em Patobiologia Molecular, Instituto de Português de Oncologia de Lisboa.
cristinamrosado@gmail.com

Introdução: O xantastrocitoma pleomórfico (XAP) é um tumor raro, de baixo grau de anaplasia, correspondendo a apenas 1% dos tumores astrocitários, na sua grande maioria supratentoriais. A maioria dos XAP não apresenta características anaplásicas e os casos de localização intramedular são excepcionais.

Caso Clínico: Homem, 36 anos, com lombalgia, paraparésia de predomínio direito, hipostesia tátil e algica “em sela” e do membro inferior direito com 2 meses de evolução. RM com lesão expansiva intramedular entre T12-L1. Realizada laminectomia T12-L1 e ressecção parcial com biópsia alargada da lesão. Neuropatologia compatível com XAP anaplásico do cone medular, com P53 imunoreactividade e IDH1 imunonegatividade. A análise genética (PCR) contudo, revelou mutação IDH1 R132C. Radioterapia e quimioterapia com temozolomida complementares. Progressão do quadro clínico com falecimento 7 meses depois.

Discussão e Conclusões: Trinta e um por cento dos XAP apresentam características anaplásicas. Descrição na literatura de 6 casos de XAP intramedulares, com semelhante prevalência de géneros, e idades compreendidas entre 12 e 66 anos. Apenas 1 caso com localização também no cone medular e 1 outro com características anaplásicas. A maioria tem características imagiológicas semelhantes ao nosso caso. Este é o único caso que revelou mutação IDH1 R132C.

P07. Apresentações neurológicas atípicas de Linfoma não-Hodgkin Difuso de Grandes Células

João Pedro Marto¹, Filipa Ladeira¹, Mário Campos², Cláudia Borbinha¹, Tânia Lampreia¹, Miguel Viana Baptista^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-CEDOC – Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa. joao.pedro.seabra.marto@gmail.com

Introdução: O envolvimento do sistema nervoso pelas neoplasias do sistema linfático pode ocorrer em diferentes fases de evolução da doença e manifestar-se com diversas síndromes clínicas. Apresentamos dois casos de Linfoma Não-Hodgkin Difuso de Grandes Células B (LNH-DGC-B) associados a uma expressão neurológica atípica.

Caso clínico: Caso 1: Homem de 78 anos, com polineuropatia craniana subaguda associada a perda ponderal. O exame do LCR revelava hiperproteinorráquia sem outras alterações. A RM-CE demonstrou captação de contraste no V e VII pares cranianos esquerdos. Um mês depois regista-se envolvimento do VII par contralateral e outro mês depois surgimento de paraparésia atribuído a neuropatia motora axonal. Realizou nova RM e PET/CT-FDG que sugeriram envolvimento neoplásico da nasofaringe, sendo que a biópsia revelou LNH-DGC-B. Uma segunda análise de LCR confirmou a presença de células linfóides com o mesmo fenótipo. Iniciou terapêutica com QT intratecal + R-CHOP. Faleceu por choque séptico com diagnóstico de neurolinfomatose por LNH-DGC-B estadio IV A.

Caso 2: Mulher de 64 anos, com uveíte intermédia em estudo associada a perda ponderal. De forma sub-aguda desenvolve quadro de síndrome medular dorsal e disfunção de múltiplos pares cranianos. A RM do neuro-eixo revelou hipersinal em T2 multifocal da substância branca cerebral, tronco cerebral e medula cervico-dorsal, com captação de contraste no parênquima protuberancial. O exame do LCR revelou hiperproteinorráquia e discreta pleocitose mononuclear. Um segundo exame, realizada duas semanas mais tarde, identificou a presença de células com fenótipo de LNH-DGC-B. Iniciou terapêutica com QT intratecal + protocolo Ferrari. Faleceu por tromboembolismo pulmonar com diagnóstico de LNH-DGC-B primário do SNC.

Conclusão: Os linfomas, em particular LNH-DGC-B, devem ser considerados na presença de quadros neurológicos atípicos, sobretudo se existir envolvimento multifocal e quando associados a sintomas constitucionais. A suspeita desta etiologia deve promover uma investigação célere e exaustiva face às implicações prognósticas e terapêuticas.

P08. Manifestações neuro-oftalmológicas de neoplasias hematológicas

Cristina Duque¹, Ricardo Varela¹, Luciano Almendra¹, Daniela Pereira², Fernando Silva¹, Pedro Fonseca³, João Lemos¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. acristinaduques@gmail.com

Introdução: As manifestações neuro-oftalmológicas das neoplasias hematológicas são frequentes e díspares. Apresentam-se três casos de recidivas tumorais com forma de apresentação neuro-oftalmológica.

Caso Clínico 1: Homem, 62A, antecedentes de linfoma não-Hodgkin B difuso de grandes células (LnH-BDGC), sob R-CHOP (rituximab, ciclofosfamida, hidroxidancorubicina, oncovina, prednisolona), apresentou diminuição súbita e indolor de visão OD e ptose palpebral OU. Ao exame apresentava parésia do III OU com envolvimento pupilar e atingimento do II OD, sem alterações no segmento posterior. O LCR não evidenciava células neoplásicas. A RMNCE evidenciou espessamento da porção pré-quiasmática do nervo óptico direito. Iniciou quimioterapia sistémica e intratecal acabando por falecer por sépsis 1 mês depois.

Caso Clínico 2: Homem, 47A, diagnóstico prévio de LnH-BDGC sob CHOP com remissão completa e transplante autólogo subsequente. Apresentou diplopia binocular horizontal de predomínio na dextroversão. Ao exame demonstrava parésia do VI OD, skew deviation e nistagmo upbeat e torsional direito. A RMNCE identificou lesão no pedúnculo cerebeloso direito com extensão paramediana pôntica, sendo a imunofenotipagem do LCR normal. O quadro resolveu após modificação do esquema quimioterápico.

Caso Clínico 3: Mulher, 77A, diagnóstico prévio de leucemia de plasmócitos, sob CHOP. Apresentou diplopia binocular oblíqua indolor. Ao exame evidenciava parésia completa do III OD com envolvimento pupilar. A angioTC era normal, tendo a RMCE demonstrado realce da bainha do nervo óptico e seio cavernoso OD. Admitindo-se provável infiltração leucémica do seio cavernoso e órbita OD modificou esquema quimioterápico com recuperação gradual.

Conclusões: As complicações neuro-oftalmológicas podem surgir nas neoplasias hematológicas presumivelmente causadas por infiltração ou compressão neoplásica. A sua identificação como causa tratável é crucial.

P09. Carcinomatose meníngea por recidiva de carcinoma gástrico

André Caetano¹, Francisco Gouveia³, Rita Feria², Luísa Alves¹

1-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Nossa Senhora do Rosário, Barreiro. andre.p.caetano@gmail.com; xico_gouveia@hotmail.com; asiulselva@gmail.com



Introdução: A carcinomatose meníngea (CM) derivada de carcinomas gástricos (CG) é rara, com uma incidência inferior a 0.69%. O intervalo de tempo entre o diagnóstico de CG até à detecção da CM pode chegar aos 6 anos. A análise histopatológica do líquor é o teste fundamental para o diagnóstico. O prognóstico é extremamente reservado apesar dos avanços existentes em quimio e radioterapia.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um homem de 66 anos, com antecedentes de mielopatia espondilótica cervical e de um adenocarcinoma gástrico com ressecção gástrica 15 anos antes, com uma endoscopia digestiva alta recente normal, admitido no serviço de urgência por um quadro de episódios paroxísticos com cada vez mais frequência de dor cervical com irradiação cefálica e para os membros superiores, acompanhados de sudorese profusa, vômitos e taquicardia. Estes episódios eram piores em decúbito. O exame neurológico revelou edema da papila óptica à esquerda. A TC de crânio foi normal e a punção lombar mostrou um aumento da pressão de abertura (37cmH₂O), hiperproteinorráquia (80mg/dL), hipoglicorráquia (33% da glicose sérica) sem pleiocitose (3 céls/uL). A avaliação histopatológica do líquor foi positiva para células neoplásicas (confirmadas numa segunda punção lombar). A RM de crânio não mostrou alterações, nomeadamente não revelou impregnação anómala de contraste meníngeo. Após extensa investigação, uma biópsia da anastomose esofago-gástrica foi positiva para carcinoma gástrico. Faleceu 1 mês após o diagnóstico.

Conclusões: Este doente tinha um CG curado durante 15 anos e foi admitido com um quadro neurológico inespecífico. Apesar do pequeno número de células encontradas no líquor, a sua avaliação histopatológica revelou-se positiva para malignidade, permitindo o diagnóstico de CM. Pretendemos assim reforçar a necessidade de visualização do líquor em doentes com história prévia de neoplasia, mesmo que CM pareça um diagnóstico improvável.

PO10. Dois tumores, a mesma origem: o contributo da análise citogenética

João Peres^{1,3}, Lia Leitão^{1,3}, Alexandra Santos^{2,3}, Pedro Pereira³, Lúcia Roque³, Carmo Martins⁴, José Pimentel³

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Laboratório de Neuropatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Grupo de Citogenética de Tumores Sólidos, UIPM, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil. Jpperes13@gmail.com

Introdução: O gliossarcoma é um subtipo raro de glioblastoma, com incidência de 1,8-2,8%. É um tumor bifásico, com componente glial e mesenquimatoso, cuja patogénese não é bem conhecida. O tratamento é semelhante ao do glioblastoma apesar do benefício da quimioterapia adjuvante ser discutível.

Caso clínico: Homem, 47 anos, sem antecedentes relevantes. Uma RM-CE realizada por queixas de cefaleias revelou duas lesões tumorais parietais direitas, com edema perilesional e realce anelar após contraste. Remoção cirúrgica macroscopicamente total. Diagnóstico de glioblastoma com componente oligodendroglioma (GFAP, Oligo2 e P53 imunoreactivos e IDH-1 imunonegativo) e sem qualquer componente sarcomatoso. Radio e quimioterapia adjuvantes. Recidiva sete meses depois com remoção subtotal da lesão. Diagnóstico, desta vez, de sarcoma (rede de reticulina abundante, imunoreactividade

de para a vimentina) sem evidência inequívoca de componente glial, P53 e IDH-1 com perfil semelhante ao primeiro tumor. A análise genética conjunta de FISH de ambas as lesões revelou ausência de deleção das regiões 1p36 e 19q13 e de amplificação do gene EGFR e c-MYC, mas deleção do gene PTEN. A análise molecular mostrou ausência de metilação do gene MGMT e de mutação do gene IDH1. Confirmou tratar-se do mesmo tumor.

Conclusão: O estudo neuropatológico das duas lesões foi sugestivo de neoplasias distintas pela inexistência de componente mesenquimatoso na primeira. Porém, o estudo citogenético mostrou perfil genético semelhante, destacando-se a não amplificação do gene EGFR, típica dos gliossarcomas. Estes dados, sugerindo tratar-se do mesmo tumor, suportam a teoria de que o mesmo precursor monoclonal estará na origem dos dois componentes tumorais. As diferenças morfológicas encontradas poderão dever-se, tanto a factores de regulação epigenética, como a diferentes sensibilidades à radiação dos componentes sarcomatoso e glial, que terão favorecido o rápido crescimento do primeiro, constituindo-se como possível mecanismo de adaptação tumoral.

PO11. Micro abscessos cerebrais - uma apresentação rara de infeção do sistema nervoso central por *Listeria monocytogenes*

Vera Montes, Sandra Sousa, Cátia Carmona, Fernando Pita
Serviço de Neurologia, HPP Cascais.
montesveraluciasantos@gmail.com

Introdução: Os abscessos cerebrais são uma forma rara de apresentação de infeção do SNC por *Listeria monocytogenes* com uma elevada taxa de mortalidade. Pretendemos apresentar um caso clínico discutindo algumas particularidades do seu tratamento.

Caso Clínico: Homem de 54 anos, com antecedentes de cirrose e infeção crónica VHC, admitido por febre e crise tónico-clónica generalizada inaugural, seguida de hemiparesia direita e disartria. Realizou TC-CE que revelou área de edema digitiforme na região fronto-parietal esquerda e punção lombar, cujo estudo do LCR não demonstrou alterações. Analiticamente não apresentava leucocitose, a PCR era negativa e em hemocultura isolou-se *Listeria monocytogenes*. Admitiu-se infeção aguda do SNC por *Listeria monocytogenes* e iniciou antibioterapia com ampicilina e gentamicina, que foi substituída por meropenem, de acordo com antibiograma que revelou perfil de resistência às penicilinas. Por agravamento clínico caracterizado por afasia não fluente e hemiplegia direita, com aumento sérico da PCR, repetiu PL que se manteve normal e realizou RMN-CE que mostrou micro abscessos sugestivos de disseminação hematogénea de processo infeccioso. Perante o franco agravamento clínico sob antibioterapia dirigida sendo duvidosa a penetração do meropenem na barreira hemato-encefálica íntegra, optamos por reintroduzir o tratamento de 1ª linha com ampicilina e gentamicina, que cumpriu durante 21 e 10 dias, respetivamente. Verificou-se uma recuperação gradual dos

défeitos apresentados. Seis semanas depois, o doente apresentava melhoria significativa da linguagem e capacidade para marcha autónoma.

Conclusão: A gravidade das infeções do SNC por *Listeria*

monocytogenes e a sua elevada taxa de mortalidade, deve conduzir a um reconhecimento precoce dos sinais e sintomas de infecção do SNC, bem como a instituição atempada da terapêutica. Na ausência de inflamação meníngea é questionável a eficácia dos tratamentos de 2ª linha, mesmo tendo em conta os perfis de suscetibilidade antibiótica realizados, nomeadamente do meropenem, dado a penetração na barreira hema-to-encefálica se encontrar provavelmente reduzida.

PO12. Abscesso talâmico em criança com drenagem por estereotaxia: relato de caso

Márcia Cristina da Paixão Rodrigues, José Eduardo Souza Dias Júnior, Marcos Antônio Pereira do Rego

Serviço de Neurocirurgia do Hospital Estadual Mário Covas, Santo André, SP, Brasil.
marcianeurocirurgia@gmail.com

Introdução: O abscesso cerebral é uma infecção intracraniana iniciada quando micro-organismos são introduzidos por trauma, infecção pericraniana contíguas, meningite ou disseminação hematogênica de foco infeccioso distante. É raro na infância. As disseminações hematogênicas para o cérebro podem ter localização profunda, como no tálamo. Apesar da diminuição da taxa de mortalidade e complicações, após advento da tomografia axial computadorizada de crânio, aumento na opção de antibióticos, ainda apresenta índices elevados em torno de 8%. Além do tratamento clínico, as técnicas neurocirúrgicas melhoraram, principalmente com o uso da estereotaxia para drenagem e diagnóstico.

Caso Clínico: Criança de 5 anos de idade, masculino, admitido com cefaléia, hemiparesia esquerda, sonolento, rigidez de nuca +/ 4+, com piodermite em membros inferiores. Apresentava leucocitose, aumento PCR e VHS. A tomografia computadorizada de crânio mostrou imagem sugestiva de abscesso em tálamo direito medindo 4 cm em seu maior diâmetro com efeito compressivo. Foi submetido à drenagem do abscesso por estereotaxia, uso de antibioticoterapia por 28 dias e recebeu alta com melhora neurológica e tomográfica.

Descrição do Procedimento: Sob anestesia geral colocação do aro estereotáxico e encaminhado a Radiologia para realizar tomografia computadorizada axial para marcação das coordenadas (x, y, z). No centro cirúrgico, realizado trepanação e drenagem com agulha de Sedán, com saída de material purulento.

Conclusões: Em revisão na literatura os autores não constataram relato de piodermite em membros inferiores causando abscesso em tálamo. O tratamento é antibioticoterapia e quando há hipertensão intracraniana e não há resposta terapêutica é indicado o procedimento neurocirúrgico. Abscessos de localização profunda ou em áreas eloqüentes a estereotaxia é a escolha para drenagem. A estereotaxia guiada por tomografia computadorizada para drenagem e diagnóstico em abscessos cerebrais do tálamo em crianças é eficaz, segura e de baixa morbidade.

PO13. *Streptococcus Suis* - uma causa invulgar de meningite em Portugal

Ana Luísa Sousa¹, Isabel Moreira¹, Sueila Martins², Rui Felgueiras¹, Olga Vasconcelos²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Doenças Infecciosas, Unidade Joaquim Urbano, Centro Hospitalar do Porto.
anasousac8@gmail.com

Introdução: O *Streptococcus suis* é um patógeno frequentemente descrito em casos de meningite na Ásia (China e Vietname) associado à exposição ocupacional a suínos ou ao consumo de porco e seus derivados, mal cozinhados. A sua incidência na Europa é baixa e em Portugal existem apenas seis casos reportados. Este trabalho pretende alertar para uma causa rara de meningite em Portugal.

Caso clínico: Homem de 48 anos, talhante, foi admitido no serviço de urgência após 4 dias de febre, mialgias e mal-estar geral aos quais se associaram, 2 dias mais tarde, cefaleias, náuseas, vômitos e diminuição da acuidade auditiva. Ao exame apresentava febre, hipoacusia moderada bilateral, rigidez da nuca e sinal de Kernig. O TC cerebral foi normal. Foi realizada punção lombar, com saída de LCR turvo cuja análise revelou 830 leucócitos/ μ L, dos quais 451 polimorfonucleares e 379 mononucleares, proteinorráquia de 1,45g/L e glicose de 0,02g/L. Iniciou empiricamente ceftriaxone, vancomicina e dexametasona. O estudo microbiológico do LCR veio a isolar um *Streptococcus suis* sensível aos antibióticos instituídos, identificado também nas hemoculturas. Retrospectivamente, o doente descrevia uma ferida com sinais de supuração, feita quatro semanas antes, após queda de uma tábua de corte de carne sobre o pé. Completou 18 dias de tratamento com melhoria clínica e analítica, mantendo como seqüela uma surdez bilateral.

Conclusão: descrevemos um caso de meningite bacteriana por *Streptococcus suis* com sequelas auditivas. A hipoacusia é um sintoma frequente na apresentação (descrita em até 50% dos casos) e muitas vezes irreversível. O conhecimento dos fatores de risco, epidemiologia e aspetos clínicos desta doença permite um tratamento dirigido mais precoce e uma possível melhoria do prognóstico.

PO14. Meningoencefalomielite por *Streptococcus anginosus*

Helena Felgueiras¹, António Martins de Campos¹, Filipa Borges³, Telma Santos¹, Joana Nunes², Margarida Mota³, Pedro Carneiro¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.
hcfelgueiras@gmail.com

Introdução: Os *Streptococcus* do grupo *anginosus* (SA) são comensais da orofaringe e trato gastroentestinal tornando-se altamente patogênicos em ambientes naturalmente estéreis, sendo capazes de causar infeções graves com bacteriémias e abscessos.

Caso clínico: homem de 43 anos, história de tabagismo, abuso de álcool e de traumatismo nasal em 1998. Em dezembro de 2012 apresenta quadro agudo de cefaleia, febre e rinorreia que evoluem com agitação psicomotora. Objetivamente apresenta 39°C de temperatura, flutuação de consciência e rigidez da nuca. A TC cerebral revela apenas sinais de polissinusite, o LCR era turvo com 5000 leucócitos (98% polimorfonucleares), 13gr de proteínas e 5mg de glicose. O estudo microbiológico identificou SA. Com antibioticoterapia dirigida e cuidados de suporte observa-se melhoria clínica. Passados 2 dias, ainda sob antibioticoterapia, desenvolve quadro compatível com choque medular pelo que realiza RM do neuroeixo que mostrou empiemas subdurais frontais, conteúdo purulento intraventricular, perimedular e perirradicular, abscessos intracanalares e lesão isquémica recente da cápsula interna

esquerda. A TC de seios perinasais confirmou solução de continuidade no seio frontal esquerdo e erosão da placa cribiforme. Foram excluídos abscessos em outras localizações. Realizada drenagem cirúrgica de abscesso medular seguida de ciclo de 8 dias de penicilina e metronidazol e 32 dias de meropenem, com melhoria clínica e imagiológica tendo alta hospitalar ao fim de 50 dias internamento. Ao fim de 2 anos apresenta paraparésia espástica com marcha independente.

Discussão: Descreveu-se um caso grave de infeção por SA com atingimento de todos os compartimentos meníngeos e importante comprometimento neurológico. Apesar de agressivos apresentam em regra suscetibilidade antibiótica ampla, ainda que os casos mais graves possam necessitar de drenagem cirúrgica. A sua identificação e instituição de terapêutica dirigida (médica e cirúrgica) a par da reabilitação física, podem contribuir para minimizar as sequelas neurológicas a que frequentemente se associam.

P015. Neuroborreliose possível em doente com meningite linfocitária e mononeuropatia múltipla.

André Militão, Anabela Valadas, Marisa Brum, Ana Romeiro, Rui Guerreiro

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal. andrefilipemilitao@gmail.com; fanavaladas@sapo.pt; marisatbrum@gmail.com; ana_carrilho@msn.com; rpguerreiro@gmail.com.

Introdução: A neuroborreliose, uma infeção do sistema nervoso central por bactérias do complexo *Borrelia burgdorferi sensu lato*, pode manifestar-se por diversas síndromes clínicas: encefalite, vasculite cerebral, mielite, meningite e radiculoplexoneuropatias, de predomínio variável consoante o estágio da infeção.

Caso clínico: Homem, 73 anos, internado por cefaleia recorrente com 1 mês e parésia aguda do músculo ocular reto externo esquerdo. Realizou TCCE e RMCE sem alterações relevantes, com liquor, de pressão normal, a revelar pleocitose linfocitária (290 leucócitos/ μ L), proteinorraquia aumentada e hipoglicorraquia. A investigação complementar excluiu patologia sistémica associada, e outras causas frequentes de meningite linfocitária. Sem qualquer terapia instituída, teve alta, melhorado, 42 dias após admissão, com diplopia inconstante na levoversão e redução ligeira da pleocitose no liquor. Internado 4 meses depois por paralisia facial periférica esquerda e ainda parésia do nervo cubital direito iniciada no mês anterior, mantendo pleocitose no liquor. De acordo com a clínica de novo do doente e após reavaliação dos exames anteriormente realizados, atribuiu-se relevância a um aumento isolado de IgG anti-*Borrelia* sérico, confirmado em nova análise (liquor negativo). Assumindo-se o diagnóstico de neuroborreliose (mononeuropatia múltipla, meningite linfocitária e serologia positiva para *Borrelia*) fez ceftriaxone, 21 dias. Um mês após terminar o antibiótico, o doente não apresentava alterações neurológicas de novo e o liquor mostrava uma redução muito significativa de linfócitos.

Conclusão: A neuroborreliose é de difícil diagnóstico pela clínica variada e baixa sensibilidade dos testes de diagnóstico, nomeadamente quantificação de anticorpos anti-*Borrelia* e deteção do microrganismo por polymerase chain reaction no liquor. Assim, e como sugerido pelas recomendações da European Federation of Neurological Societies, um alto nível de suspeição de possível neuroborreliose é necessário para evitar o não-diagnóstico de uma doença potencialmente tratável.

P016. Mielite Extensa como manifestação de Neuroborreliose

Ana Brás¹, Nuno Marques², Beatriz Santiago¹, Fradique Moreira¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Infecçologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. acatbras4@hotmail.com

Introdução: As manifestações neurológicas na doença de Lyme ocorrem entre 3-12% dos doentes, sendo a forma de apresentação mais comum a meningoradiculite. Outros sintomas de envolvimento do SNC, como encefalomielite e mielite são raros (<5%).

Caso Clínico: Quadro subagudo, progressivo, de fraqueza dos membros inferiores associado a retenção urinária, em doente de 66 anos de idade, do sexo masculino.

Ao exame neurológico apresentava paraparésia assimétrica, com padrão de distribuição piramidal da força muscular (G2 proximal / G2 distal no membro inferior direito e G3 proximal / G4 distal no membro inferior esquerdo), hipotonia e hiporreflexia miotática dos membros inferiores, cutâneo-plantares em extensão bilateralmente, nível da sensibilidade algica e palestésica em D6 e reflexos cutâneo-abdominais ausentes. Sem dor ou parestesias sugerindo envolvimento radicular. Sem eritema identificado.

A RMN-Medular revelou extenso hipersinal medular em T2, desde o nível D4-D5 até ao cone medular e envolvimento transversal superior a 2/3 da medula. A RMN-CE não mostrou realce leptomeníngeo nem outras lesões relevantes.

O estudo citoquímico do LCR revelou pleocitose (40 leucócitos mononucleares) e hiperproteinorraquia (120mg/dl). A pesquisa de bandas oligoclonais foi positiva no LCR (+++) e soro (+). As serologias virais e bacterianas foram negativas, com exceção dos títulos para *Borrelia* no soro (IgM23,88; IgG<<5) e LCR (IgM4,93; IgG<<0,2). A pesquisa de DNA-*Borrelia* por PCR no LCR foi positiva. O estudo microbiológico (LCR/soro) foi negativo, assim como a investigação complementar para causas inflamatórias, autoimunes e paraneoplásicas. O estudo electromiográfico não evidenciou sinais de polineuropatia sensitiva ou motora.

O doente efectuou terapêutica com ceftriaxone 2g/dia durante 28 dias, verificando-se boa evolução clínica.

Conclusão: Apresentamos este caso pela sua raridade na forma de apresentação clínica e imagiológica e sendo uma doença tratável, realçar a importância da sua inclusão no diagnóstico diferencial da mielite transversa longitudinalmente extensa.

P017. Demência Rapidamente Progressiva e Discinésia Oro-facial: Neurosífilis e "Candy Sign"?

João Pedro Marto¹, Cláudia Borbinha¹, Tânia Lampreia¹, Luísa Alves^{1,2}, Miguel Viana Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC – Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa. joao.pedro.seabra.marto@gmail.com

Introdução: A reemergência da infecção sífilítica e a pléida de manifestações resultantes do envolvimento do sistema nervoso central nesta entidade justificam uma particular atenção por parte do clínico. Apresentamos um caso de neu-

rosifilis com características clínico-imagiológicas invulgares, de entre as quais se destaca a presença de discinésia oro-facial tipo “Candy-sign”.

Caso clínico: Homem de 45 anos, melanodérmico, trabalhador da construção civil, levado ao serviço de urgência por um quadro de deterioração cognitiva de início insidioso e curso progressivo com meses de evolução. No exame geral não tinha alterações relevantes e no exame neurológico apresentava um quadro de compromisso cognitivo global, com destaque para o compromisso da linguagem e para as alterações de comportamento, associadas à presença de reflexos primitivos. Paralelamente existia uma subtil e episódica discinésia oro-facial esquerda (documentada em registo de vídeo). A avaliação neuropsicológica documentou o compromisso da linguagem e das funções do lobo frontal. A RM-CE revelou extenso hipersinal nas sequências ponderadas em T2 da substância branca subcortical frontal e temporal bilateral. Os testes treponémicos e não-treponémicos foram positivos no soro, sem co-infecção VIH. O estudo do LCR revelou 15 células/ μ l, de predomínio mononuclear, hiperproteinorráquia (100 mg/dL), síntese intratecal de IgG e VDRL positivo. Realizou terapêutica com penicilina EV 4M de unidades 4/4h durante catorze dias. Na avaliação aos três meses revelava melhoria discreta do compromisso cognitivo mas não tinha ainda retomado a sua actividade profissional. Mantinha VDRL positivo no soro, mas com título inferior, e alterações imagiológicas sobreponíveis.

Conclusão: Apresentamos um caso de neurosífilis caracterizado por demência rapidamente progressiva associada a alteração da substância branca cerebral. A presença da discinésia oro-facial com as características relatadas tem sido apontada na literatura como manifestação rara da infecção sífilítica. Um baixo limiar de suspeição para o diagnóstico da neurosífilis é importante nos casos de demência rapidamente progressiva no jovem.

P018. Da crise convulsiva ao desafio diagnóstico

Rita Martins¹, David Aparício², Rita Manso³, Vasco Gerales², Ângela Timóteo¹, José Campillo¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Cirurgia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca.

ritadossantosmartins@gmail.com

Introdução: O envolvimento do SNC corresponde a 1% dos casos de tuberculose em imunocompetentes, apresentando pior prognóstico e morbi-mortalidade comparativamente ao envolvimento pulmonar. O diagnóstico continua a ser um desafio actual, face o amplo espectro clínico e limitação laboratorial dirigida à infecção por *Mycobacterium tuberculosis*.

Caso Clínico: Homem de 35 anos, imunocompetente, apresenta três lesões ocupando espaço parenquimatosas bi-hemisféricas. Foi admitido por crise convulsiva tónico-clónica generalizada.

RM-CE revelou hipointensidades em T1 e T2 com edema vasogénico circundante, e após injeção de contraste verificase reforço de sinal periférico, sem captação meníngea. Apresentava bom estado geral e exame objectivo normal. De acordo com as características imagiológicas, admitiram-se as hipóteses diagnósticas de abscessos por endocardite, lesões metastáticas e toxoplasmose cerebral. O estudo cardíaco foi

normal. HIV 1 e 2 negativos. Exame citoquímico e microbiológico de liquor normal. Elevação dos marcadores tumorais CA 15.3 (61.50 U/mL) e β 2microglobulina (2.59 U/mL). Na investigação de neoplasia primária, a TC-TAP revelou múltiplas adenopatias mesentéricas e marcado espessamento peritoneal. Ecografias tiroideia, testicular e broncofibroscopia normais. Foi realizada laparoscopia abdominal para biópsia, com aspecto macroscópico muito sugestivo de extensa carcinomatose peritoneal. Contudo, o exame histológico revelou granulomas inespecíficos não caseosos ‘tipo-sarcóide’, não característicos de etiologia neoplásica ou infecciosa. Face os achados inconclusivos, colocou-se a hipótese de Tuberculose do SNC e peritoneal. IGRA positivo (6.41 UI/mL). Hemoculturas, PCR no soro e liquor de *M.tuberculosis* negativas. Iniciaram-se tuberculostáticos e aos 4 meses de terapêutica observou-se regressão das lesões parenquimatosas. Actualmente o doente encontra-se sob tratamento e vigilância clínica.

Conclusão: Reportamos um caso de Tuberculose do SNC e peritoneal num doente imunocompetente, cuja forma de apresentação foi atípica. Salientamos a reduzida expressividade clínica face o atingimento destes sistemas de órgãos, ausência radiológica de captação meníngea e liquor normal. Este constituiu um diagnóstico presuntivo de elevada suspeita clínica, posteriormente confirmado nas RM-CE de controlo.

P019. Paquimeningite hipertrófica não idiopática

Andreia Magalhães¹, Catarina Campos¹, Diogo Simão², Ana Patrícia Antunes¹, Filipa Falcão¹, Luísa Albuquerque¹, José Pimentel¹

1-Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia, 2-Departamento de Neurociências, Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE, Lisboa.

andreasdmagalhaes@gmail.com

Introdução: A paquimeningite hipertrófica manifesta-se com cefaleia, neuropatias cranianas ou ataxia e pode ser causada por trauma, infecção, infiltração neoplásica e doenças sistémicas autoimunes, mas muitos casos são considerados idiopáticos.

Caso clínico: Mulher, 43 anos, natural de São Tomé e Príncipe, sem antecedentes médico-cirúrgicos relevantes. Recorreu ao Serviço de Urgência, por agravamento desde há 1 semana de cefaleia frontal bilateral com agravamento com decúbito referindo ainda diminuição da acuidade visual bilateral desde há 5 meses e ptose palpebral desde há 1 mês. À observação apresentava diminuição da acuidade visual e atrofia ótica bilateral, parésia da supradução e ptose do olho esquerdo. A RM do neuroeixo mostrou realce de sinal dural no pavimento das fossas anterior e média após a injeção de gadolínio. A avaliação analítica mostrou estudo de autoimunidade negativo, serologia HIV, sífilis e HTLV negativas e teste IGRA positivo. Líquor límpido e incolor com 0,8 células/mm³, glicorráquia e cloretos normais e ligeira hiperproteinorráquia, exames bacteriológico e micológico negativos e coloração por Ziehl-Neelsen, cultura micobacteriológica e PCR de *M. tuberculosis* negativa. A biópsia dural mostrou áreas de inflamação granulomatosa necrotizante. A coloração com Ziehl-Neelsen e exame cultural micobacteriológico do tecido de biópsia foram negativos e a PCR do *M. tuberculosis* no tecido dural foi positiva. A doente iniciou terapêutica tuberculostática e evoluiu favoravelmente.



Conclusões: Na literatura estão descritos casos de paquimeningite hipertrófica “idiopática” responsiva a tuberculostáticos o que pode sugerir a sua etiologia. Apresentamos um caso de paquimeningite hipertrófica craniana tuberculosa sem leptomeningite associada evidenciando a sua dificuldade diagnóstica. Apenas o exame histopatológico e a PCR do M. tuberculosis do tecido dural sugeriram o diagnóstico. Este caso reforça a importância de biópsia dural para estabelecimento do diagnóstico etiológico e orientação terapêutica adequada da paquimeningite hipertrófica.

P020. Neurosarcoidose: por vezes o essencial é invisível aos olhos

Elisa Campos Costa¹, Ana Patrícia Pereira², Inês Rosário Marques¹, Ana Ribeiro¹

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

Introdução: A sarcoidose é uma doença inflamatória granulomatosa sistémica idiopática. O envolvimento do sistema nervoso central pode ocorrer em cerca de 5-15% dos casos e mimetiza frequentemente outras patologias.

Caso Clínico: Mulher, 44 anos, melanodérmica, com antecedentes de pansinusite. Admitida por quadro progressivo, com três meses de evolução, de diminuição da acuidade visual (olho direito 10/10, olho esquerdo 2/10, com palidez papilar bilateral). A TC-CE revelou lesão isodensa no tubérculo selar e analiticamente apresentava hiponatremia. Perante hipótese diagnóstica de neoplasia iniciou corticoterapia com melhoria sintomática. Posteriormente apurou-se síndrome sicca desde há dois anos, episódios de galactorreia e polidipsia. No exame neurológico salientava-se: defeito pupilar aferente esquerdo, hipostesia em meio e luva baixa com hiporreflexia nos membros inferiores. A RM-Encefálica documentou lesão extra-axial da linha média da base do crânio, com atingimento das estruturas da região etmoido-esfenoidal, com compressão dos nervos óticos, edema hipotalâmico e quiasmático; hipointensa em T2, com reforço de sinal após gadolínio. Analiticamente destacam-se: elevação da velocidade de sedimentação e da atividade da enzima conversora de angiotensina (ECA), panhipopituitarismo hipofisário. A análise do LCR revelou pleocitose com 6 células, aumento de atividade de adenosina deaminase e ECA, sem células neoplásicas ou bandas oligoclonais. A eletroneuromiografia foi normal. Realizou TC-Torácica que revelou pneumonite intersticial e adenopatias peri-hilares e subcarínicas, tendo realizado posteriormente broncofibroscopia e biópsia ganglionar que confirmaram o diagnóstico de sarcoidose. Incrementou-se corticoterapia para 1mg/Kg/dia. Admite-se diagnóstico final de sarcoidose pulmonar e neurosarcoidose provável. Seis meses volvidos assistiu-se a melhoria clínica e regressão lesional parcial em RM-Encefálica.

Conclusão: O presente caso clínico, no qual as manifestações neurológicas constituem a apresentação inaugural de sarcoidose e cujos achados imagiológicos são atípicos, mimetizando neoplasia, alerta para a necessidade de um elevado grau de suspeição na avaliação diagnóstica diferencial cuidada destes doentes.

P021. Desvio conjugado do olhar: sinal localizador de acidente isquémico transitório de causa hemodinâmica?

Helena Felgueiras¹, Sofia Figueiredo¹, Pedro Barros^{1,2}, Ludovina Paredes², Tiago Gregório², Sérgio Castro³, Manuel Ribeiro³, Miguel Veloso^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de AVC, 3-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.
hcfelgueiras@gmail.com

Introdução: Os AIT podem apresentar-se com variados défices neurológicos focais. Estão descritos desvios conjugados do olhar habitualmente acompanhados de outros défices neurológicos (sejam de origem supra ou infratentorial). Sintomas estereotipados, associados a variações posturais, sugerem isquemia de natureza hemodinâmica.

Caso clínico: Homem de 62 anos, fumador, hipertenso, história de AVC de tipo lacunar esquerdo em 2013. Da investigação salienta-se oclusão carotídea direita (assintomática). Apresenta-se no SU descrevendo episódios iniciados há cerca de 3 meses, transitórios, intermitentes, estereotipados, com duração aproximada de dois minutos, de desvio conjugado do olhar para a direita, sem outra sintomatologia associada, desencadeados pelo ortostatismo e revertidos em decúbito. Um dos episódios foi presenciado no SU; proposto internamento que doente recusa. Uma semana depois apresenta-se com desvio ocular conjugado direito, hemianopsia homónima e hemiparésia esquerdas (NIHSS 12), completamente revertidas após trombólise endovenosa. Passados dois dias apresenta episódio súbito de hemiparésia esquerda isolada sustentada. Angio-RM cerebral: enfarte recente hemi-protuberancial direito, ausência de lesões recentes em território carotídeo, com enfartes antigos cortico-subcorticais direitos em território fronteira temporoparietais, oclusão carotídea direita, e estudo de perfusão com hipoperfusão em território carotídeo direito.

Discussão: Classicamente, os casos descritos de AIT de causa hemodinâmica, apresentam-se com movimentos involuntários estereotipados dos membros (limb-shaking), acompanhados ou não de outra sintomatologia. Até à data, contudo, não temos conhecimento de descrições com desvios oculares conjugados (isolados ou não). A sua fisiopatologia no AVC hemisférico está relacionada com lesão do campo ocular frontal. O início de sintomas com variações posturais e área de hipoperfusão hemisférica direita, sugerem esta localização como sintomática e etiologia hemodinâmica. O enfarte protuberancial direito tratou-se, na nossa opinião, de um novo evento, sem relação com os episódios prévios.

P022. O calcanhar de Aquiles no diagnóstico de lesão talâmica: um caso clínico

Ricardo Soares-dos-Reis^{1,3}, Luís Braz^{1,3}, João Pedro Filipe², Madalena Pinto¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
r.soaresdosreis@gmail.com

Introdução: Dada a sua localização privilegiada, os enfartes talâmicos podem ter manifestações motoras, sensitivas,

cognitivas e comportamentais. Mais raramente, podem apresentar-se como défices neurológicos em segmentos corporais circunscritos, tornando difícil o diagnóstico diferencial.

Caso clínico: Mulher de 57 anos, diabética há 27 anos, sob anti-diabéticos orais, hipertensa, dislipidémica, com cardiopatia isquémica (intervencionada cirurgicamente) e diagnóstico recente de síndrome depressivo. Após procedimento dentário, inicia diminuição da sensibilidade no calcanhar direito, com extensão, em horas, da área hipostésica ao membro inferior direito (MID) e região perineal direita, sem percepção de défices motores ou alterações esfinterianas. No dia seguinte, dirige-se ao serviço de urgência por manutenção das queixas e noção de défice motor no MID, nomeadamente na marcha. Ao exame neurológico, parésia proximal do MID (4+/5) e hipostesia álgica direita incluindo região perineal, aparentando nível sensitivo por T8-T10 com reflexos médios, simétricos. A TC-CE não demonstrou lesões agudas. No internamento, recuperação motora gradual e regressão progressiva da área hipostésica, permanecendo, após 7 dias, apenas restrita à região calcânea direita. Apresentou, de novo, queixas disestésicas na mesma área, principalmente noturnas. Realizou RM medular, sem alterações justificativas da clínica. O estudo posterior por RM encefálica evidenciou “lesão isquémica sub-aguda na vertente posterolateral do tálamo esquerdo com ligeira extensão à região posterior do braço posterior da cápsula interna”. Substituiu-se aspirina por clopidogrel. Realizou EcoDoppler, Ecocardiograma transtorácico e Holter que não mostraram alterações relevantes. À data de alta, apresentava queda do MID na prova de Mingazzini, com reflexos aquiliano e rotuliano discretamente aumentados e hipostesia centrada na vertente lateral do calcâneo direito e bordo lateral do pé. As queixas disestésicas melhoraram após introdução de gabapentina.

Conclusões: As lesões vasculares talâmicas podem apresentar-se com sintomatologia atípica, na dependência da somatotopia do indivíduo em estudo, simulando lesões noutras localizações/outras etiologias, podendo levar a atrasos na orientação diagnóstica e terapêutica.

PO23. Hipoacusia bilateral súbita: uma forma rara de apresentação de isquemia vertebrobasilar

Sofia Figueiredo¹, Pedro Barros^{1,4}, Sara Ferreira², Sérgio Castro³, Daniela Seixas³, Miguel Veloso^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Cardiologia, 3-Serviço de Imagiologia, 4-Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.
sofia.b.figueiredo@gmail.com

Introdução: Devido à inexistência de circulação colateral, o ouvido interno é particularmente vulnerável no contexto de isquemia vertebrobasilar. A hipoacusia é, no entanto, uma forma rara de apresentação de evento cerebrovascular da circulação posterior.

Caso clínico: Homem de 52 anos, história de tabagismo, dislipidemia e diabetes mellitus. Admitido por enfarte agudo do miocárdio com supradesnívelamento de ST, submetido a tratamento endovascular de revascularização coronária; uma hora após o procedimento instalação súbita, de hipoacusia bilateral. Ao exame neurológico apresentava hipoacusia bilateral grave, disartria, oftalmoparésia complexa e HHE (NIHSS: 4). TC CE sem alterações; angio-TC TSA revelou provável trombo endoluminal suboclusivo do terço médio da artéria

basilar. Não realizou trombólise EV dado ter APTT>80 seg; decidido não prosseguir para tratamento endovascular dado NIHSS:4. Iniciou hipocoagulação com heparina não fraccionada em perfusão, tendo-se verificado melhoria significativa dos défices neurológicos (24h depois objectivada apenas hipoacusia bilateral ligeira). Angio-RM demonstrou áreas de isquemia recente no território de ambas as PICA's. Ao 5º dia de internamento realizou novo AngioTC que revelou recanalização da artéria basilar, persistindo contudo estenose focal (cerca de 70%) com cerca de 4mm de comprimento, imediatamente proximal em relação à origem das AICAS. Realizou audiometria tonal que revelou perda auditiva neurossensorial bilateral ligeira. Alta sob terapêutica tripla.

Conclusão: A artéria auditiva interna é a principal responsável pela irrigação do nervo colear e da cóclea. Esta artéria tem habitualmente origem na AICA, embora possa também provir da PICA ou da artéria basilar. Consideramos que a causa mais provável da hipoacusia é a extensão de uma placa/trombo da artéria basilar ao óstio da AICA e uma diminuição significativa da pressão de perfusão em ambas as AICAS, com hipoperfusão do ouvido interno.

PO24. Síndrome de Roubo da Artéria Subclávia: um caso de “insuficiência” vertebro-basilar

Sofia de Figueiredo¹, Sérgio Castro², Manuel Ribeiro², Pedro Barros^{1,3}, Ludovina Paredes³, Tiago Gregório³, Alexandra Canedo⁴, Miguel Veloso^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, 3-Unidade de AVC, 4-Serviço de Cirurgia Vascular, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.
sofia.b.figueiredo@gmail.com

Introdução: O fenómeno de roubo da artéria subclávia ocorre no contexto de doença esteno-oclusiva da artéria subclávia na sua porção proximal. A Síndrome de Roubo da Artéria Subclávia implica a existência de sinais/sintomas neurológicos do território arterial vertebro-basilar; a existência de sintomatologia está intimamente dependente do grau de estenose e da capacidade de colateralização de outros territórios arteriais.

Caso Clínico: Doente de 74 anos, história de cardiopatia isquémica e referência a estenose da artéria subclávia esquerda diagnosticada há mais de 20 anos. Internada por instalação súbita de disartria e hemiparésia direita. TC CE revelou possível lesão isquémica aguda protuberancial esquerda e múltiplas lesões isquémicas não recentes em território posterior. Da investigação realizada salienta-se: ecodoppler dos vasos pescoço e transcraniano com padrão de síndrome de roubo ‘completo’ da artéria subclávia esquerda e artéria basilar com fluxo bidireccional em repouso; angio-RMN com lesão isquémica recente hemiprotuberancial esquerda e evidência de múltiplas lesões vasculares não recentes (essencialmente da circulação posterior), bem como sugestão de estenose bilateral das artérias subclávias. A angiografia convencional, revelou preenchimento retrógrado da artéria vertebral esquerda, uma estenose proximal > 70% da artéria subclávia direita e oclusão da artéria subclávia esquerda. Após discussão multidisciplinar decidido tratamento endovascular: oclusão do segmento V3 esquerdo por embolização com coils (dado que esta artéria não contribuía para a irrigação do território vertebro-basilar nem para a irrigação do membro superior esquer-



do) e angioplastia da artéria subclávia direita. Verificou-se melhoria tensional em ambos os membros superiores e melhoria hemodinâmica significativa da circulação posterior.

Conclusão: Apresentamos o caso de doente com patologia esteno-oclusiva bilateral das artérias subclávias, condicionando marcada repercussão hemodinâmica sobre a circulação posterior e, assim, um verdadeiro caso de insuficiência vertebro-basilar. A opção pelo tratamento endovascular visou, fundamentalmente, a melhoria da hemodinâmica da circulação posterior e assim, a prevenção da “acumulação” de lesões isquémicas neste território.

P025. Síndrome hemi-bulbar com hemiparésia ipsilateral: uma pista para o diagnóstico de dissecção arterial?

Raquel Barbosa¹, Filipa Ladeira¹, Sofia Calado^{1,2}, Miguel Viana-Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa; 2-CEDOC-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.
ana.r.barbosa@hotmail.com

Introdução: A síndrome clínica hemi-bulbar causada por acidente vascular cerebral é raro, com séries recentes a apontarem para 2,6% dos casos de enfarte bulbar. Tipicamente o défice motor é contralateral à lesão, sendo que a presença de hemiparésia ipsilateral é um achado raro parecendo dever-se à lesão do trato piramidal após a decussação das pirâmides. Nesta circunstância, foi sugerido que a dissecção, e não a doença aterosclerótica, da artéria vertebral fosse a etiologia implicada. Apresentamos dois doentes com síndromas hemi-bulbares com hemiparésia ipsilateral em contexto de dissecção da artéria vertebral.

Caso 1: Mulher de 41 anos, admitida por quadro com 9 dias de evolução de cefaleia hemcraniana direita, vertigens, diplopia e alterações sensitivas na hemiface direita. Ao exame neurológico apresentava lateropulsão direita do tronco, síndrome de Horner direito, disфония, hemiparésia direita discreta de predomínio braquial, hipostesia algica dos membros esquerdos e hemiface direita, ataxia apendicular direita. Realizou RM CE que revelou lesão isquémica aguda bulbar lateral direita e dissecção da artéria vertebral direita V3.

Caso 2: Homem de 33 anos com início súbito descoordenação dos membros direitos, associado a cervicalgia e parestesias do membro superior direito com 3 semanas. Ao exame neurológico disфония, lateropulsão direita do tronco, hemiparésia direita discreta com parésia facial central direita, hipostesia algica dos membros esquerdos e hemiface direita, erros na sensibilidade proprioceptiva do membro superior direito, hemiataxia apendicular direita. RM CE com enfarte bulbar postero-lateral direito na junção bulbo-medular e dissecção artéria vertebral direita no segmento V3.

Conclusão: Os casos apresentados corroboram a impressão de que a dissecção da artéria vertebral esteja implicada nas síndromas hemi-bulbares acompanhados de hemiparésia ipsilateral, sendo que o atingimento preferencial do segmento V3 parece ser responsável pela lesão das fibras piramidais numa localização mais caudal a causada por doença aterosclerótica.

P026. Dissecção carotídea: um evento isolado, um evento recorrente, ou um fenótipo de lesão arterial?

Cláudia Borbinha¹, Filipa Ladeira¹, João Pedro Marto¹, Sofia Calado^{1,2,3}, Miguel Viana-Baptista^{1,2,3}

1-Serviço Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO), 2-Unidade AVC, Hospital São Francisco Xavier, CHLO, 3-CEDOC, NOVA Medical School.
claudiaborbinha3@gmail.com

Introdução: O risco de dissecção recorrente em artéria inicialmente não afectada é de 2% no primeiro mês e 1% no primeiro ano, com risco persistentemente aumentado durante, pelo menos, uma década. Raramente, a dissecção pode recorrer na mesma artéria. Os factores preditivos de recorrência são mal conhecidos.

Caso clínico: Doente do sexo masculino que, aos 47 anos, duas semanas depois de apendicite aguda, desenvolve quadro de cervicalgia e disfunção de pares cranianos baixos. O exame geral não tinha alterações, referindo-se apenas morfotipo longilíneo. O exame neurológico revelava ptose palpebral direita e compromisso do IX, X e XII nervos cranianos. A RM revelou dissecção da artéria carótida interna (ACI) direita sem interrupção do fluxo, tendo o doente ficado sob antiagregação plaquetária. No mesmo ano é admitido por insuficiência cardíaca por miocardiopatia dilatada e desenvolve hipertensão e hipercolesterolemia. Não existe clínica sugestiva de dissecção nem défices ictais até aos 59 anos, altura em que é admitido, na sequência de infecção das vias respiratórias, por quadro de hemiparésia esquerda no contexto de dor orbito-frontal direita e acufeno pulsátil à esquerda. O exame geral não tinha novas alterações e o exame neurológico mostrava hemiparésia flácida esquerda. Em RM objectivou-se lesão isquémica aguda tálamo-capsular direita e, adicionalmente, documentou-se dissecção da ACI direita e da ACI esquerda. Sob anti-coagulação com varfarina, registou-se melhoria e o doente teve de alta sem défices neurológicos. Em ambas as ocasiões não foi identificado um traumatismo prévio e os exames laboratoriais não revelaram alterações significativas, (nomeadamente o estudo imunológico que incluiu extensa bateria de auto-anticorpos).

Conclusões: Este caso ilustra a possibilidade de recorrência tardia de dissecção carotídea e sublinha a necessidade de monitorização a longo prazo. A existência de mais do que um evento e o envolvimento simultâneo de mais do que um vaso sugere a existência de fenótipo vascular predisponente.

P027. Quando a clínica tem razão

Francisco Bernardo¹, Lia Leitão¹, Mariana Santos¹, Luísa Biscoito², Elsa Parreira¹, Amélia Nogueira Pinto¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 2-Departamento de Imagiologia, Hospital CUF Infante Santo, Lisboa.
francisco.m.bernardo@gmail.com

Introdução: A dissecção espontânea da artéria vertebral é uma causa rara e possivelmente sub-diagnosticada de AVC, afectando principalmente o adulto jovem. Deste modo, é fundamental uma forte suspeição clínica, mesmo não existindo confirmação imagiológica, visto que pode suscitar implicações terapêuticas.

Caso clínico: Homem de 29 anos, hábitos tabágicos mode-

rados, recorreu ao serviço de urgência por instalação súbita de cefaleia fronto-parietal direita, parestesias na hemi-face direita e desequilíbrio da marcha com lateropulsão direita. Negava traumatismo cervical prévio. Realizou TC-CE que revelou lesão isquémica no território da artéria cerebelosa pósteroinferior direita, pelo que ficou internado, iniciando anti-agregação oral. No dia seguinte, instalação súbita de cefaleia parietal direita com irradiação posterior associada a nistagmo horizonte-rotatório e discreto desequilíbrio da marcha, evidenciando-se, na RM-CE, enfarte isquémico cerebeloso pósteroinferior e córtico-subcortical occipital pósteroinferior direito, observando-se fluxo filiforme na artéria vertebral direita com perda de sinal de fluxo no segmento terminal por Angio-RM. O presente quadro clínico e imagiológico sugeriam uma possível dissecação vertebral, o que não foi confirmado pela Angio-TC dos vasos cervicais. Uma semana depois, sob anti-agregação oral, instalação súbita de cefaleia frontal direita de intensidade severa associada a parestesias na hemi-face e membro superior direitos com agravamento do desequilíbrio da marcha prévio, observando-se no exame neurológico ptose palpebral, hiperémia conjuntival e miose à direita, bem como hipostesia tacto-álgica da mão direita, iniciando enoxaparina em dose terapêutica, após exclusão de transformação hemorrágica. Para esclarecimento etiológico, fez angiografia cerebral, documentando-se dissecação da artéria vertebral direita e RM-CE que não revelou lesões isquémicas de novo. Existiu melhoria clínica permanecendo discreta assimetria palpebral, tendo alta anticoagulado com varfarina.

Conclusões: O caso descrito demonstra a importância da suspeição clínica e o facto de, por vezes, ser necessário combinar diferentes métodos imagiológicos na abordagem destes doentes, podendo o atraso diagnóstico levar ao agravamento clínico incapacitante e piorar o prognóstico.

P028. Síndrome de encefalopatia posterior reversível e drepanocitose

Ana Arraiolos¹, Pedro Vilela², José Vale¹, Nuno Inácio¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures.
arraiolos.ana@gmail.com

Introdução: O síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma entidade clínico-radiológica definida pela associação de sinais neurológicos focais agudos e edema vasogénico da substância branca subcortical das regiões parieto-occipitais, sendo actualmente reconhecidas localizações e manifestações atípicas. A ocorrência de PRES associa-se geralmente a factores predisponentes, tais como, hipertensão arterial aguda, septicemia, transfusão, quimioterapia, eclâmpsia ou doenças auto-imunes. Os poucos casos descritos associando drepanocitose e PRES são na sua maioria doentes pediátricos, sendo muito raros em adultos.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 19 anos, melano-dérmico, com drepanocitose (homozigotia SS), com várias complicações crónicas e de difícil controlo, mesmo com suporte transfusional. Internado por síndrome torácica aguda complicada por choque séptico com falência multiorgânica. Pela gravidade da situação foi necessário suporte transfusional, aminérgico e ventilatório, durante 10 dias, período durante o qual foram registados picos hipertensivos recorrentes. Após extubação, constatou-se a presença de depressão do estado da consciência, desvio do olhar para a direita e hemiparésia esquerda de predomí-

mínio braquial. A primeira RM-CE revelou a presença múltiplas lesões vasculares hemorrágicas, bilaterais com localização cortico-subcortical temporo-parietal direita e fronto-parietal bilateral, com exuberante edema associado. A evolução clínica foi favorável, com melhoria da hemiparésia esquerda, estando autónomo à data da alta (27º dia). Na RM-CE, 6 semanas depois, observou-se uma melhoria significativa das lesões, consistente com o diagnóstico de PRES complicado por hemorragia.

Conclusões: Os sinais neurológicos da PRES podem ser difíceis de avaliar em doentes internados com múltiplas comorbilidades; todavia a sua ocorrência deve ser considerada quando existem situações predisponentes. Além dos potenciais factores ocorridos durante o internamento, a disfunção endotelial de base associada à drepanocitose terá um papel fundamental como desencadeante da síndrome neste doente. Salientamos a evolução favorável e a importância da discussão multidisciplinar para melhor correlação clínico-imagiológica, nomeadamente nos casos atípicos.

P029. Variante infratentorial de Síndrome de encefalopatia posterior reversível complicado por enfarte isquémico bilateral

Filipa Ladeira, André Caetano, Sofia Calado, Francisca Sá
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental,
Lisbon/Portugal.
filipaladeira@msn.com

Introdução: A síndrome de encefalopatia cerebral posterior reversível (PRES) apresenta-se raramente com envolvimento infratentorial exclusivo. Reportamos o caso clínico de doente com variante infratentorial complicada de enfartes lacunares bilaterais da circulação posterior.

Caso Clínico: Homem de 53 anos, com antecedentes de infecção a HCV e hipertensão, admitido no SU por quadro subagudo de fraqueza e descoordenação dos membros esquerdos, diplopia, desequilíbrio da marcha e cefaleia ligeira. Ao exame objectivo apresentava TA 203/125mmHg, hemiparésia esquerda com RCP esquerdo extensor, hemiataxia cerebelosa esquerda. A avaliação analítica revelou elevação da PCR (5.8mg/L) e crioglobulinémia. No estudo do liquor apresentava hiperproteinorráquia (79 mg/dL) e elevação do quociente de albumina, sem elevação de contagem celular ou alteração do estudo imunológico. Realizou TC CE que não apresentava alterações e RM CE que revelou lesão hiperintensa em T2 e FLAIR protuberancial e dos hemisférios cerebelosos, sem alterações em DWI mas com hipersinal em mapa ADC, consistente com edema vasogénico. O estudo por espectroscopia foi incompatível com lesão neoplásica. Adicionalmente documentaram-se lesões tálamo-capsulares bilaterais com hipersinal em DWI sugestivas de lesões isquémicas recentes. Iniciou terapêutica antihipertensiva e metilprednisolona. Após 1 semana verificou-se reversão completa da hemiparesia e hemiataxia esquerdas, mantendo contudo RCP esquerdo extensor. Realizou nova RM CE após 1 mês que documentou reversão quase completa da lesão infratentorial com persistência de lesões núcleo-capsulares bilaterais

Discussão: O quadro clínico-imagiológico do doente descrito é sugestivo de variante infratentorial de Síndrome de encefalopatia posterior reversível em provável relação com hipertensão descontrolada e crioglobulinémia. Pretendemos chamar a atenção para a necessidade de controlo tensional adequado para evitar potenciais complicações como o enfarte isquémico.

P030. Variante central do síndrome da encefalopatia posterior reversível: talvez mais comum do que o esperado

Catarina Félix^{1,2}, Hipólito Nzwalo^{1,2,3}, Miguel Milheiro^{1,2}, Motasem Shamasna^{1,2}, Luis Soleiro^{1,2}, Fátima Ferreira^{1,2}, Carlos Basílio^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de AVC, Hospital de Faro, 3-Universidade do Algarve.
acffelix88@gmail.com; nzwalo@gmail.com;
miguelmilheiro1978@gmail.com; smotasem@gmail.com;
josesoleiro1@hotmail.com; ftita.ferreira@gmail.com;
carlosmiguelbsilio@gmail.com

Introdução: O síndrome da encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma entidade clínico-radiológica caracterizada uma variedade de manifestações neurológicas associadas a edema vasogenico reversível envolvendo a substância cortico-subcortical parieto-occipital. Uma das suas características fulcrais passa pela reversibilidade contando que é corrigido do factor precipitante. A sua variante central, raramente reportada, (CV-PRES) refere-se ao envolvimento predominante ou exclusivo do tronco cerebral.

Objectivos: Identificação e caracterização dos casos de CV-PRES num serviço de neurologia, suas características clínicas, diagnóstico, evolução e prognóstico.

Métodos: Análise retrospectiva de série de casos durante um período de 5 anos (2010-2015) de um serviço de neurologia recolhendo características demográficas e clínico-radiológicas.

Resultados: Foram identificados 4 casos, do sexo feminino, sendo a idade média de 44 anos. Em todos os casos a etiologia foi hipertensiva, com envolvimento quase exclusivo do tronco cerebral, embora o tálamo e a substância branca periventricular estivessem também afectadas em dois doentes. Em nenhum dos doentes o diagnóstico de CV-PRES foi colocado inicialmente, os seguintes diagnósticos alternativos foram colocados: de encefalite (1), glioma intrínseco do tronco (2) e lesão desmielinizante (1). A exuberância radiológica verificada contrastou a subtileza das manifestações clínicas em todos os casos. O não reconhecimento desta entidade levou a investigações extensas, a tratamentos alternativos incluindo radioterapia e a complicações isquémicas. Com a normalização da tensão arterial houve remissão clínico-radiológica em todos os doentes.

Conclusão: A CV-PRES é uma entidade clínica potencialmente reversível de evolução benigna se diagnosticada e tratada precocemente, no entanto, esta série realça a possibilidade de subdiagnóstico com as consequências negativas que daí possam advir. Realçamos que a característica mais marcante é a dissociação clínico-radiológica pouco provável nos diagnósticos alternativos que se possam considerar.

P031. Miastenia gravis induzida por ipilimumab em doente com melanoma avançado

Vera Montes, Sandra Sousa, Rui Guerreiro, Fernando Pita
Serviço de Neurologia, HPP Cascais.
montesveraluciasantos@gmail.com

Introdução: O melanoma é o mais agressivo dos tumores cutâneos. O ipilimumab é um anticorpo monoclonal humanizado dirigido contra o antígeno 4 de linfócitos T citotóxicos

(CTLA-4), que está aprovado para doentes com melanoma avançado. A ativação imunitária provocada pelo ipilimumab conduz a respostas de autoimunidade que podem envolver o sistema nervoso. Já foram observados casos de neuropatia e miopatia, no entanto, são raros os casos descritos de miastenia gravis (MG) associados à terapêutica com ipilimumab.

Caso Clínico: Homem de 74 anos, com diagnóstico de melanoma maligno avançado em 2011, sob terapêutica com ipilimumab. Cerca de 24 horas após a terceira administração de ipilimumab, iniciou quadro de dispneia em repouso, ortopneia e diplopia, com agravamento vespertino. O doente apresentava sinais de dificuldade respiratória, com necessidade de aporte de oxigénio e limitação da adução do olho direito, associada a diplopia binocular. Realizou estudo analítico sumário, TC-torácica, TC-crânio-encefálica e PL que não demonstraram alterações. Colocou-se a hipótese de MG que foi confirmada por eletromiografia e pela resposta francamente positiva ao teste tensilon. Suspendeu-se o ipilimumab e iniciou terapêutica com piridostigmina e prednisolona, verificando-se uma melhoria considerável do quadro clínico. À data de alta, mantinha diplopia, mas sem queixas de dispneia, tolerando decúbito e capacidade para marcha autónoma, sem necessidade de oxigenoterapia.

Conclusão: O presente caso clínico realça a necessidade dos clínicos que acompanham pacientes tratados com ipilimumab, estarem particularmente atentos aos efeitos adversos relacionados com a ativação do sistema imunitário potenciada pelo fármaco. Astenia, dispneia e distúrbios da visão com agravamento vespertino são sintomas que podem resultar de um processo de autoimunidade dirigido ao sistema nervoso. Assim sendo, o estudo aprofundado destes sintomas e a avaliação diagnóstica devem ser iniciados prontamente, devendo a MG ser considerada como uma complicação da terapia com ipilimumab.

P032. Doença de Brody: desafio diagnóstico e descrição de duas novas mutações

Telma Santos¹, Helena Felgueiras¹, Ricardo Taipa², Manuel Melo Pires², Ana Filipa Brandão³, Isabel Alonso³, Hugo Morais¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar do Porto; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC.
telma.cristiana.santos@gmail.com

Introdução: A Doença de Brody (DB) é uma miopatia hereditária rara (incidência de 1:1000000) provocada pela mutação no gene ATP2A1 que codifica uma proteína responsável pela recaptação de cálcio após a contracção muscular (SERCA1). Apresenta-se clinicamente com perturbação do relaxamento muscular, o que direcciona a investigação para causas de miotonias distróficas/não-distróficas e dificulta o seu diagnóstico.

Caso Clínico: Homem, 20 anos. Na infância inicia quadro de “rigidez” dos membros inferiores, que ocorria minutos após início de corrida rápida e culminava com queda se não cessasse o exercício. Refere ainda dificuldade nos movimentos das mãos e na abertura ocular principalmente após exposição ao frio, que melhora com exercício repetitivo (fenómeno de warm-up). Nega fraqueza muscular, mioglobinúria e mialgias. A irmã descreve clínica semelhante.

Exame objetivo: sem fácies caraterístico

Exame neurológico: ligeira miotonia ocular e das mãos após contracção muscular voluntária, não objetivada à percussão; sem outras alterações.

EMG: sem descargas miotónicas; Estudo analítico: normal; Estudo genético CLCN1/SCN4A: negativo; Biópsia de músculo: atrofia de fibras de tipo 2.

Estudo genético ATP2A1: Foi realizada a pesquisa de mutações no gene ATP2A1, por amplificação por PCR das regiões exónicas e intrónicas flanqueantes, seguida de sequenciação direta e bidirecional. Este doente é um heterozigótico composto para as seguintes mutações: c.2464dup (p.Arg822Profs*39) e c.1315G>A (p.Glu439Lys). As mutações identificadas permitiram confirmar o diagnóstico clínico de DB.

Conclusões: Apresentamos o caso de um jovem com clínica de miotonia cuja investigação exclui as hipóteses de Distrofia Miotónica tipo 1/2, Miotonia/Paramiotonia Congénitas e Paralisia Periódica Hipercalémica.

A DB é uma miopatia muito rara que mimetiza uma miotonia clínica mas sem tradução eletrofisiológica. O nosso caso tem ainda a particularidade de descrever duas novas mutações associada à doença.

Salientamos a importância de reconhecer a DB na abordagem da miotonia clínica, principalmente na ausência de descargas miotónicas na EMG.

P033. Polimiosite na Síndrome Antissintetase: uma peça do puzzle

Tiago Geraldes¹, Inês Cordeiro², Inês Cruz³, Miguel Grunho¹, Ana Cláudia Ribeiro¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Reumatologia, 3-Serviço de Cardiologia do Hospital Garcia de Orta. tgeraldes@yahoo.com

Introdução: A síndrome antissintetase é caracterizada por miopatia inflamatória associada a doença pulmonar intersticial com anticorpos antissintetase positivos. Outros sintomas associados incluem artrite, fenómeno de Raynaud e mãos mecânicas. Existem diversos anticorpos antissintetase que, quando presentes, são extremamente específicos para dermatomiosite, polimiosite ou doença intersticial pulmonar.

Caso Clínico: Mulher de 61 anos, melanodérmica, com antecedentes pessoais relevantes de Hipertensão Arterial e Asma, recorre ao Serviço de Urgência com queixas de dispneia e diminuição da força muscular generalizada com cerca de 2 anos de evolução e agravamento recente. Foi admitida em Cardiologia para investigação etiológica por hipertensão pulmonar grave com PSAP de 73mmHg. Após tratamento de suporte, verificou-se uma melhoria das queixas respiratórias, contudo mantinha diminuição da força muscular segmentar proximal dos membros. O exame neurológico uma tetraparésia proximal sem determinismo piramidal e objectivou-se ainda a presença de mãos mecânicas. Da investigação realizada a salientar a avaliação analítica com VS e CK elevados, ANAs e Anticorpos Antissintetase (Ac. Anti PL-7) positivos; realizou TC-Torax que revelou aspectos sugestivos de pneumonia organizativa e derrame pericárdico; as Provas de Função respiratória revelaram um padrão restritivo. O Estudo Neurofisiológico e a Ressonância Magnética muscular das cinturas mostraram alterações compatíveis com miopatia inflamatória. Iniciou corticoterapia na dose 1mg/kg/dia por suspeita de polimiosite, observando-se uma melhoria clínica progressiva e notória do quadro respiratório, cutâneo e neurológico.

Conclusões: A síndrome antissintetase é uma doença rara, descrita em apenas 30% dos doentes com miopatias inflamatórias. A hipertensão pulmonar corresponderá a uma manifestação rara e tardia desta síndrome, enfatizando a necessidade de um elevado grau de suspeição para o seu diagnóstico e atempada instituição terapêutica. O envolvimento pulmonar é uma das principais causas de morbi-mortalidade, sendo um importante factor prognóstico e de decisão terapêutica.

P034. Miofasceíte macrofágica - um achado histológico ou uma entidade clínico-patológica distinta?

Sandra Moreira¹, José Mário Roriz¹, Catarina Santos¹, Ricardo Taipa², Manuel Melo Pires²

1-Serviço de Neurologia, CHEDV; 2-Unidade de Neuropatologia, CHSA.

sandramor3@msn.com; catarina.santos@chedv.min-saude.pt; joseroriz@yahoo.com; ricardotaipa@gmail.com; melopires@hotmail.com

Introdução: As miopatias inflamatórias constituem um grupo heterogéneo de patologias, que inclui 5 subtipos principais - dermatomiosite, polimiosite, miosite auto-imune necrotizante, miosite por corpos de inclusão e síndromes de sobreposição. A inclusão neste grupo da miofasceíte macrofágica, caracterizada por um quadro de mialgias e fadiga associado a achados patológicos característicos, permanece ainda controversa.

Caso Clínico: Mulher de 42 anos, com câibras frequentes e episódios de rash macular do tórax, submetida a by-pass gástrico em 2010. Desenvolveu ao longo de 1 ano quadro de fadiga, insónia e mialgias proximais dos 4 membros, que se agravavam com os esforços. Ao exame neurológico apresentava força grau 4+/5 generalizada, reflexos osteotendinosos difusamente fracos, sem sinais piramidais, atrofia ou hipertrofia muscular, alterações sensitivas ou parésia de pares cranianos. A electromiografia mostrou potenciais miopáticos nos 4 membros, de predomínio proximal. A biópsia de músculo deltoide em local de prévia vacinação para o tétano revelou: raras fibras em necrose, um único capilar do endomísio com pequeno infiltrado linfocitário e uma área de miofasceíte macrofágica; positividade para MHC classe I na região da miofasceíte e de forma mais tênue em ocasionais fibras. Analiticamente: hemograma, função renal, hepática e tiroideia, VS e PCR normais; ligeira diminuição do ácido fólico e hipocalcémia; CK 1531 U/L, com medições subsequentes normais; anticorpos anti-nucleares, anti-sintetase e anti-Mi2 negativos. Melhoria da insónia com antidepressivos, mas com astenia marcada e agravamento progressivo da fadiga e mialgias. Iniciou tratamento com prednisolona 60mg/dia, com melhoria do quadro ao fim de 2 semanas.

Conclusões: A classificação das miopatias inflamatórias tem sido alvo de controvérsias e actualizações desde o início da sua descrição. A miofasceíte macrofágica permanece indefinida quanto à sua patogenia e significado clínico, sendo o presente caso ilustrativo das dificuldades da sua correcta interpretação.



P035. Anticorpos anti-AchR numa doente com Esclerose Lateral Amiotrófica

Ana Luísa Sousa¹, Isabel Moreira¹, Raquel Samões¹, Márcio Cardoso², Nuno Vila-Chã¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto. anasousac8@gmail.com

Introdução: A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa de fisiopatologia complexa. A neuroinflamação poderá ter um papel activo na sua génese, existindo alguns casos descritos de associação desta doença com vários anticorpos, alguns classicamente associados à Miastenia Gravis.

Caso clínico: Senhora de 58 anos, com antecedentes de tiroidite autoimune, iniciou disartria seguida de disfagia com agravamento progressivo. Cerca de 4 meses após o início da clínica notou défice motor no membro inferior esquerdo. Ao exame neurológico apresentava reflexos osteotendinosos globalmente vivos, com reflexos cutâneo-plantares em flexão, sem défice motor mas com aparente fatigabilidade, sem atrofia muscular ou fasciculações. A RMN cerebral e cervical não apresentou alterações e a EMG mostrou sinais de desnervação parcial aguda do músculo tibial anterior esquerdo. Pela ausência de sinais clínicos e eletromiográficos de envolvimento do 2º neurónio, alargou-se a investigação. O estudo imunológico revelou anticorpos anti-receptor da acetilcolina (0.56 nmol/L), anti-músculo estriado (1/40), anti-antiperoxidase e anti-tiroglobulina positivos. Os sintomas agravaram-se progressivamente. Ao exame neurológico, 8 meses depois do início das queixas, apresentava tetraparésia grau 4 com hiperreflexia generalizada e clónus aquiliano, associado a diparésia facial, disartria espástica e fasciculações na língua. A repetição do EMG mostrou sinais de desnervação em três segmentos espinhais, corroborando o diagnóstico de ELA, clinicamente com envolvimento preferencial bulbar.

Conclusão: Recentemente, tem surgido na literatura descrição de casos de ELA associados a positividade de anticorpos anti-receptor de acetilcolina, alguns com características clínicas de doença da placa neuromuscular. A verificação desta associação pode apontar para alguns mecanismos fisiopatológicos comuns entre as duas doenças, nomeadamente i) a possibilidade da imunidade humoral poder ativamente contribuir para a desnervação multisegmentar ou ainda ii) a hipótese da destruição/disfunção da placa neuromuscular poder despoletar a produção secundária de anticorpos anti-receptores da acetilcolina.

P036. Avaliação da qualidade de comunicação entre cuidados de saúde primários e consulta de neurologia hospitalar

Ana Nabais¹, Dulce Neutel²

1-Medicina Geral e Familiar, Unidade Saúde Familiar Eborae, Évora, 2-Assistente Hospitalar, Serviço de Neurologia do Hospital do Espírito Santo, Évora, EPE. anamnabais@gmail.com; dneutel@gmail.com

Introdução: A qualidade da comunicação entre níveis de cuidados de saúde tem papel essencial no nível dos serviços prestados, agilidade diagnóstica, terapêutica e na racionaliza-

ção dos recursos disponíveis. Tem particular relevância em áreas geográficas mais isoladas e com populações muito dependentes.

Objetivos: Avaliar a qualidade da comunicação entre Cuidados de Saúde Primários (CSP) e consulta de neurologia do Hospital do Espírito Santo de Évora, através da informação fornecida no documento de referenciação e na informação de retorno; caracterizar a população referenciada; caracterizar o conteúdo do documento de referenciação; identificar conteúdos que possam facilitar a comunicação entre níveis de cuidados.

Metodologia: Estudo retrospectivo. Amostra de conveniência constituída por todos os doentes referenciados dos CSP entre Outubro e Dezembro de 2014 e com consulta de neurologia efetivada até 31 de Março de 2015.

Resultados: Referenciados 182 doentes, 174 preenchem os critérios de inclusão. 62% mulheres e com predomínio da faixa etária 70-79 anos. Na avaliação da qualidade do conteúdo do documento de referenciação: 68,9% “Pouco Satisfatória”. Constam no conteúdo do documento de referenciação os elementos: descrição dos sintomas 75,3%, hipótese diagnóstica 67,8%, antecedentes pessoais 46,6%, medicação habitual 15,5%, exame objetivo 8% e antecedentes familiares 7,5%. A informação de retorno foi pouco satisfatória, ocorrendo em 1% das consultas. Encontrou-se correlação significativa entre maior qualidade do conteúdo da referenciação e maiores índices de resposta hospitalar ao objetivo da mesma.

Discussão: A comunicação entre níveis de cuidados de saúde foi globalmente pouco satisfatória. Verificou-se que melhor conteúdo na referenciação corresponde a melhor desempenho na consulta neurologia. Admitimos que, entre outros ganhos, a inclusão de conteúdos de qualidade nas referenciações poderá reduzir tempos de consulta hospitalar, assim como, a informação de retorno poderá eventualmente diminuir o número de consultas de seguimento. Mais estudos são necessários para identificar o impacto nos cuidados de saúde de melhores estratégias de comunicação.

P037. Um caso de paraparésia espástica: excisão cirúrgica ou excisão molecular?

Ricardo Soares-dos-Reis^{1,2}, Maria José Rosas¹, Pedro Castro^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto, 2- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. r.soaresdosreis@gmail.com

Introdução: A abordagem da paraparésia espástica não compressiva compreende o estudo de múltiplas etiologias, nomeadamente inflamatórias, infecciosas, vasculares, neoplásicas, tóxico-carenciais e raramente genéticas, o que pode tornar-se num desafio diagnóstico.

Caso clínico: Homem, 42 anos. Antecedentes relevantes de oligodendroglioma frontoparietal direito diagnosticado e submetido a exérese cirúrgica aos 11 anos. Apresenta queixas de perda de força progressiva no membro inferior esquerdo e posteriormente no direito com 10 anos de evolução, com comitantes alterações na marcha. Ao exame neurológico, apresentava parésia G4+/5 do membro superior esquerdo e paraparésia G4/5, aqui com marcada espasticidade e reflexos patológicos associados. RM cerebral (incluindo estudo funcional) e medular revelaram lesão clástica sequelar, atingindo o lobo frontal posterior, sem sinais de recidiva tumoral. Estudo de LCR (citoquímico, serologia sífilis e HTLV-1 e 2) sem alterações. Foi pedido estudo genético do gene SPAST que

revelou uma mutação sinónima c.870G>A (p.Lys290Lys), correspondendo ao último nucleótido do exão 5. Utilizando plataformas bioinformáticas de predição, inferimos que a mutação provavelmente altera o splicing do ARNm, tendo inclusive sido já identificada numa série alemã de casos de paraparésia espástica hereditária.

Conclusões: As mutações em locais de *splicing* são relativamente frequentes no gene SPAST. A conjugação de tumor frontal e paraparésia espástica de causa genética é invulgar e levou a um atraso considerável no diagnóstico etiológico desde doente. Deixamos para discussão o potencial papel da neoplasia na modulação da expressão fenotípica desta mutação.

P038. Movimentos periódicos dos membros inferiores num doente em coma

Ana Aires^{1,2}, Helena Rocha^{1,2}, Ricardo Rego¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João, 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. ana.aires.mail@gmail.com; helen.roch@gmail.com; ricrego@gmail.com

Introdução: Os movimentos periódicos dos membros (periodic limb movements, PLM) ocorrem predominantemente em sono não-REM, estando igualmente descritos noutras fases do ciclo vigília-sono. São encontrados em associação a diferentes estados comórbidos, sendo os mais comuns a síndrome das pernas inquietas e perturbações respiratórias do sono. Que seja do conhecimento dos autores, esta fenomenologia nunca foi reportada em doentes comatosos. Descrevemos um caso de movimentos periódicos dos membros inferiores, por vezes alternantes, num doente em coma secundário a traumatismo crânio-encefálico (TCE) grave complicado por infeção do SNC, com respetiva documentação vídeo-neurofisiológica.

Caso Clínico: Homem de 66 anos, com antecedentes de etilismo crónico e sem história de patologia do sono, admitido por hematoma subdural agudo hemisférico direito com necessidade de evacuação cirúrgica. A evolução clínica subsequente foi complicada por meningite e abscesso frontal direito, com deterioração neurológica até coma. Nessa fase da evolução, em coma e sem sedo-analgésia, foram observados movimentos alternados dos membros inferiores, consistindo em extensão do halux, dorsiflexão do pé e flexão da perna e coxa, ocorrendo a intervalos relativamente constantes (entre 5 e 9 segundos), conforme documentado em vídeo e EMG, cumprindo critérios consensuais de PLM). Não havia relação destes movimentos com estímulos externos. O EEG caracterizava-se por atividade delta ampla difusa. A evolução clínica foi lenta mas favorável, assistindo-se a recuperação gradual de consciência ao longo das semanas seguintes. Os movimentos dos membros inferiores em sono têm persistido e continuam a ser reportados pela esposa na avaliação clínica um ano após o TCE.

Conclusão: Que seja do conhecimento dos autores, não existem descrições publicadas de movimentos periódicos dos membros inferiores em estados de depressão grave de consciência. No caso presente, alguns aspetos (nomeadamente o carácter alternante), evocam a possibilidade de se tratar da facilitação de um padrão locomotor central, precipitado aqui pelas lesões cerebrais traumáticas e infecciosas.

P039. Uma causa rara de parésia facial periférica

Mariana Carvalho Dias, Patrícia Antunes, Catarina Fonseca, Teresa Pinho e Melo

Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Lisboa. marianacarvalhodias@outlook.com; anappantunes@gmail.com; catarinagfonseca@gmail.com; tmelo@medicina.ulisboa.pt

Introdução: Apresentamos um caso documentado por vídeo de uma mulher com parésia facial periférica como manifestação inicial de tétano cefálico.

Caso clínico: Uma mulher de 80 anos recorreu ao serviço de urgência com parésia facial periférica direita e um dia depois iniciou hemi-espasmo facial esquerdo e recusa alimentar. Três dias antes tinha recorrido ao serviço de urgência por ferida com 3 dias de evolução na hemiface direita, causada por trauma num vaso de plástico que se encontrava num campo de terra abandonado. Nessa altura foi-lhe administrada a vacina e imunoglobulina anti-tetânica, uma vez que a doente não tinha história de vacinação prévia contra o tétano. Ao exame neurológico apresentava parésia facial periférica direita, laterocollis, trismus e teste da espátula positivo – moradia a espátula quando esta tocava na orofaringe. Foi diagnosticada com tétano cefálico e foi iniciada terapêutica com imunoglobulina (2500 unidades endovenosas e 2500 unidades intramusculares) e metronidazol. Foi traqueostomizada de urgência, sedada e ventilada. Permaneceu na unidade de cuidados intensivos durante um mês tendo-se verificado melhoria clínica progressiva.

Conclusões: O tétano é uma doença grave e potencialmente fatal que pode ser evitada pela vacinação. Em Portugal, devido ao sucesso do plano nacional de vacinação, é uma doença dos grupos etários mais velhos. O tétano cefálico é uma forma de apresentação causada por traumatismos cefálicos, caracterizada por trismus associada a neuropatias, tipicamente do sétimo par craniano. O reconhecimento desta manifestação rara de tétano é essencial para início atempado do tratamento.

P040. Polirradiculite pós-infecciosa como complicação neurológica rara de varicela

Ana Monteiro^{1,4}, Tiago Gomes^{1,4}, Mafalda Sampaio², Miguel Leão^{2,3,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, 3-Serviço de Genética do Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. ana.mg.monteiro@gmail.com

Introdução: A infeção aguda pelo vírus varicela-zóster (VVZ) é comum na idade pediátrica. As complicações neurológicas são raras, sendo a cerebelite pós-infecciosa a mais comum. As radiculopatias pós-infecciosas isoladas são extremamente raras, sendo fundamental elevada suspeita clínica para a sua identificação.

Caso clínico: Criança de 4 anos, sexo masculino, saudável, que duas semanas após resolução de quadro de varicela desenvolve queixas rapidamente progressivas de prurido e dor plantar, despertadas pelo ortostatismo e conduzindo a recusa da marcha. Sem outras queixas. Na avaliação neurológica não apresentava alterações das funções nervosas superiores, da função de nervos cranianos, força muscular ou sensibilidades. Observados reflexos rotulianos débeis e aquilianos abolidos. Sem disfunção vestibulo-cerebelosa ou génito-



urinária. A TC cerebral sugeriu hipodensidade do pedúnculo cerebeloso médio direito, estendendo-se à protuberância e hemisfério cerebeloso adjacentes. O estudo do líquido revelou 2 células, com proteínas e glicose normais. Por suspeita inicial de processo inflamatório central, fez toma única de metilprednisolona 1g EV, depois suspensa. Durante o internamento observou-se a reversão completa das queixas (4 dias). A RM do neuroeixo não revelou alterações encefálicas, mas demonstrou captação de contraste nas raízes da cauda equina, a sugerir inflamação aguda. A serologia para VVZ foi IgG positiva e o estudo imunológico foi negativo, assim como as PCR de VVZ no sangue e VVZ, HSV 1/2 e Enterovírus no líquido. Teve alta assintomático, estando sem queixas e com exame neurológico normal na reavaliação aos 6 meses.

Conclusão: Apresentamos um caso pediátrico de polirradiculite após varicela e manifesto por disestesias distais. Pensamos tratar-se de uma complicação neurológica rara e pouco descrita desta infeção, causada provavelmente por mecanismos imunológicos, dada a ausência de marcadores objetivos de envolvimento do sistema nervoso central pelo vírus e tendo em conta o hiato temporal entre o quadro sistémico agudo e as manifestações neurológicas.

P041. Encefalite anti-NMDAR após encefalite herpética em doente adulto

Paula Salgado¹, Isabel Moreira¹, Luis Albuquerque², Ana Martins Silva^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto, 3-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto. paulasalgado88@gmail.com

Introdução: A encefalite por anticorpos anti-NMDAR após encefalite herpética tem sido colocada como possível causa para o agravamento ou recorrência de sintomas após o tratamento da infeção herpética. Pensa-se que a auto-imunidade seja desencadeada pela infeção prévia, tendo como alvo os neurónios lesados por esta. Alguns casos foram relatados maioritariamente em crianças e adultos jovens.

Caso Clínico: Homem de 56 anos que recorreu à urgência por febre, afasia sensitiva e crises convulsivas. O líquido apresentava 74 leucocitos (57 mononucleares), 0,47g/L proteínas, 0,85g/L glicose e PCR do HSV-1 positiva. A RM cerebral mostrou hipersinal temporal medial e anterior, fronto-basal e insular com foco micro-hemorrágico no córtex da ínsula. Após 20 dias de aciclovir (750mg 8/8h) e dexametasona (4mg 8/8h), mantinha apenas discreto défice mnésico. Nos meses seguintes desenvolveu deterioração cognitiva com esquecimentos frequentes, desorientação temporal, incapacidade para gerir as contas, a própria medicação e não voltou a trabalhar. A avaliação neuropsicológica foi compatível com síndrome demencial com envolvimento multi-domínios, mas predominantemente mnésico e executivo. Pelo agravamento clínico, 8 meses depois, repetiu estudo do líquido que apresentou 3 leucocitos, 0,30g/L proteínas, 0,67 g/L glicose, PCR do HSV-1 negativa, 10 bandas oligoclonais (sem correspondência no soro) e anticorpos anti-NMDAR positivos. Repetiu RM cerebral que demonstrou evolução atrofica/gliótica das lesões prévias. Pesquisaram-se os anticorpos anti-NMDAR no primeiro líquido que foram negativos. Pela possibilidade de uma encefalite por anticorpos anti-NMDAR o doente foi tratado com plasmaferese e três meses depois verificou-se melhoria essencialmente em termos mnésicos.

Conclusão: Este caso clínico demonstra o desenvolvimento de anticorpos anti-NMDAR após uma meningoencefalite herpética, favorecendo uma provável associação entre estas entidades. Esta associação tem sido estabelecida preferencialmente em crianças, sendo rara a descrição em adultos. Pretendemos, assim, alertar para esta possibilidade diagnóstica cujo reconhecimento e tratamento precoce pode impedir um agravamento clínico progressivo que poderá ser irreversível.

P042. Mielopatia cervical progressiva associada a infeção pelo vírus linfotrópico humano de células-T

Miguel Oliveira Santos, Isabel Amorim, Cristiana Silva, Patrícia Antunes, Filipa Falcão, Luísa Albuquerque

Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal. migueloliveirasantos@hotmail.com

Introdução: A infeção associada ao vírus linfotrópico humano de células-T (HTLV) é, geralmente, assintomática. A mielopatia associada ao HTLV/paraparesia espástica tropical é a manifestação neurológica mais comum e estima-se que ocorra em 5% dos doentes.

Caso Clínico: Mulher de 35 anos, raça negra, natural e residente na Guiné-Bissau, internada por fraqueza muscular dos 4 membros, retenção urinária e obstipação com cerca de 5 anos de evolução. O exame neurológico mostrou tetraparesia espástica mais acentuada nos membros inferiores com incapacidade para a marcha, reflexos osteotendinosos patologicamente vivos, sinais de Hoffmann e Babinski bilaterais, hipoes-tesia algica com nível em D4-D6 e hipopalestesia com nível em D7-D9. A RM de neuroeixo revelou sinais de atrofia medular dorsal, sem outras alterações. Os potenciais evocados multimodais mostraram lesão medular dorso-lombar condicional posterior bilateral e lesão bilateral da via óptica. A serologia do anticorpo anti-HTLV foi positiva no soro e no líquido. Foram excluídas outras etiologias mais prováveis, nomeadamente outras doenças infecciosas (HIV, Lyme, Brucelose, Sífilis e Tuberculose), neuromielite óptica, doenças auto-imunes, défices nutricionais e sem evidência de manifestações sistémicas, cranianas e/ou oculares sugestivas de sarcoidose. Foi diagnosticado como co-morbilidade cirrose hepática a vírus da hepatite B e D (sem hipertensão portal). Admitiu-se o diagnóstico de mielopatia cervical progressiva associada ao HTLV, tendo sido efectuado pulso de metilprednisolona endovenosa 1 grama durante 5 dias, sem melhoria neurológica.

Conclusões: A topografia medular cervical, níveis definidos de sensibilidade e lesão bilateral subclínica da via óptica são aspectos atípicos, mas já reportados de infeção por HTLV. A pesquisa no soro e no líquido do anticorpo anti-HTLV não deve ser descurada na presença de mielopatia não-compressiva e progressiva, nomeadamente em doentes provenientes de zonas endémicas.

P043. Encefalopatia de Wernicke por subestenose do piloro: uma etiologia pouco comum

Carolina Lopes^{1,2}, Ana Monteiro^{1,2}, Henrique Costa^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João, Porto, 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto anacarolinasmlopes@gmail.com

Introdução: A Encefalopatia de Wernicke é uma doença neurológica aguda potencialmente fatal se não tratada atempadamente, caracterizada pela tríade clínica de alterações da oculomotricidade, ataxia e alterações cognitivas.

Caso clínico: Apresentamos o caso de um homem de 54 anos, com antecedentes de gastrite crónica e consumo de álcool esporádico. Admitido no Serviço de Urgência por vômitos incoercíveis com uma semana de evolução e posterior quadro confusional com alucinações visuais e confabulação, vertigens e ataxia. Ao exame neurológico, encontrava-se encefalopático, com limitação da abdução ocular bilateralmente, nistagmo multidireccional, dismetria dos quatro membros e ataxia. Por provável Encefalopatia de Wernicke, iniciou no Serviço de Urgência tiamina endovenosa em altas doses. Internado no Serviço de Neurologia, tendo-se observado uma franca melhoria clínica durante o internamento. Da investigação realizada neste Serviço, salienta-se: hipoproteinémia e hipoalbuminémia marcadas, défice de vitamina D e ácido fólico; RM-CE e electroencefalograma normais; TC abdominal com espessamento das paredes gástricas. Realizou endoscopia digestiva alta, que revelou subestenose pilórica, com metaplasia intestinal completa associada.

Conclusão: Apesar de mais frequentemente associada a consumo abusivo de álcool, outras causas devem ser consideradas na investigação da Encefalopatia de Wernicke. A subestenose do piloro é uma causa reversível, salientando-se assim a importância da sua identificação.

PO44. Desnutrição no idoso e Encefalopatia de Wernicke

FJ Ros Forteza¹, Heidy Cabrera², Marco Bousende³

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina da Unidade Local de Saúde da Guarda, E.P.E.; 3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar São João, E.P., Porto. javierros40@hotmail.com

Introdução: A Encefalopatia de Wernicke (EW) é a principal complicação neurológica provocada pelo défice de tiamina. Pode ser alcoólica ou não alcoólica. É diagnosticada com os critérios Caine (2/4): défice dieta, disfunção oculomotora, disfunção cerebelosa e alteração do estado mental. O tratamento precoce é fundamental para evitar o estado comatoso e morte.

Caso clínico: Mulher, 81 anos, 10º ano de escolaridade, operada hérnia de esófago há 18 anos. Após processo gripal instala-se em 2 semanas quadro de astenia, desidratação, recusa alimentar, alterações do estado mental, ciclo sonovigília (por suspensão de sedativos), visão e marcha. À entrada no serviço de urgência verbalizava palavras sem nexos, défice oculomotor com nistagmo horizonte-rotatório no olhar horizontal, disfagia a líquidos e hipotonia. Análises: anemia, PCR 8.82 e BZD ++++. TAC CE enfarte lacunar da lâmina quadrigémea direita. Iniciou tratamento com tiamina em altas doses. Foi internada na U-AVC para excluir enfarte de tronco cerebral. A RM (2º dia) revelou hipersinal difuso da: placa tectal do mesencéfalo, região periaqueductal, tálamos mediais, corpos mamilares, regiões adjacentes do diencéfalo e do córtex da convexidade com atrofia encefálica (traduz imagem de EW); o LCR foi normal. Foram detectados os seguintes défices: vitaminas B1, B12 e D; cálcio, sódio, magnésio, proteínas e albumina. Transferida para o serviço de neurologia: melhoria

comportamental e do nistagmo, com ataxia objectivável; fez EEG com enlentecimento difuso. Na consulta de seguimento (2º mês): bom aspecto geral, discurso coerente, MMSE de 23, medicada com neurobion 3id e ácido omega 3. Foi dispensada PEG. Actualmente tem autocrítica, interage com a família, marcha possível com apoio. RM (3º mês) desaparecimento completa das lesões.

Conclusão: Com este caso queremos alertar para a necessidade de reconhecimento da EW, entidade de alta mortalidade, prevenível e tratável.

PO45. Doença de Marchiafava Bignami - relato de caso com perfil clínico e imagiológico atípico

Juliana Castelo, Catarina Silva Santos

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira
julianacastelo@sapo.pt

Introdução: A doença de Marchiafava-Bignami (DMB) é uma patologia rara que se acredita estar relacionada com alcoolismo crónico e/ou deficiência de factores nutricionais essenciais, caracterizada patologicamente por desmielinização e necrose do corpo caloso. As lesões extra corpo caloso são raras, envolvem a substância branca, putamen e córtex frontal e estão associadas a pior prognóstico. O espectro de apresentação clínica é extenso incluindo alteração de consciência, crises convulsivas, disartria, hipertonia membros, sintomas do lobo frontal nas fases aguda e subaguda síndrome de desconexão inter-hemisférica na fase crónica.

Caso Clínico: Homem com 43 anos de idade, com história de 10 anos de alcoolismo severo, surge com quadro de disfagia aguda e disartria progressiva. O exame clínico demonstrou um indivíduo desnutrido com disartria e disfagia severas, défices cognitivos nos domínios de atenção, memória, linguagem e função executiva - incluindo apraxia ideomotora - confirmados numa avaliação neuro-psicológica posterior.

Analicamente apresentava níveis séricos de ácido fólico diminuídos e concentração normal de vitamina B12. A ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) demonstrou áreas de hipointensidade-T1 e hiperintensidade-T2 envolvendo todo o corpo caloso, com atrofia do mesmo, consistente com o diagnóstico de fase crónica de DMB. Adicionalmente apresentava áreas focais e simétricas, hiperintensas-T2, nos putamen posteriores, tálamo anterolateral e substância branca subcortical fronto-parietal.

O tratamento instituído focou-se na abstinência alcoólica, suplemento de ácido fólico e complexo vitamínico assim como reabilitação física e cognitiva. Uma reavaliação aos 4 meses revelou resolução dos sintomas pseudo-bulbares com melhoria da restante clínica, e remissão imagiológica (RM-CE) completa das lesões extra-corpo caloso.

Conclusão: Apresentamos um caso de DMB com clínica predominante atípica (sintomas pseudo-bulbares) e um envolvimento imagiológicamente reversível dos putamen, tálamo e substância branca, sendo o segundo caso descrito na literatura com esta última característica. Ressalva-se ainda a favorável evolução clínica apesar do envolvimento extra-corpo caloso.



P046. Xantomatose Cerebrotendinosa: uma doença rara com implicações terapêuticas

Telma Santos¹, António Martins Campos¹, Helena Felgueiras¹, Sofia de Figueiredo¹, Daniela Seixas^{2,3}, Hugo Morais¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, 3-Departamento de Biologia Experimental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

telma.cristiana.santos@gmail.com

Introdução: A Xantomatose Cerebrotendinosa (XCT) é uma doença rara do armazenamento de lípidos. É causada pela mutação no gene CYP27A1 que codifica uma enzima mitocondrial (esterol 27-hidroxilase) envolvida na síntese de ácidos biliares, provocando a acumulação de colestanol. As suas manifestações clínicas são múltiplas, incluindo xantomas tendinosos, alterações neurológicas (disfunção piramidal, extrapiramidal e neuropatia periférica) e psiquiátricas.

Caso Clínico: Mulher, 33 anos.

Antecedentes de atraso do desenvolvimento psicomotor, alteração do comportamento e epilepsia de início na infância (controlada, medicada com ácido valpróico 500mg/bid). Submetida há 2 anos a exérese de massas volumosas aquilianas bilaterais, obtendo-se o diagnóstico histológico de xantomas. Seguida desde há vários anos por Ortopedia e Psiquiatria.

Referenciada à Neurologia por queixas de diminuição da força dos membros inferiores de evolução insidiosa desde a adolescência.

Observou-se ao exame neurológico um tônus espástico global de predomínio nos MIs, paraparésia distal grau 4, hiperreflexia osteotendinosa global, RCP extensores, hipostesia tatil/álgica em peúga simétrica com nível pelo 1/3 médio da perna e pés cavus.

A EMG evidencia uma polineuropatia de predomínio axonal e a RMN-CE relata atrofia cortical de predomínio frontoparietal e ténue hipersinal subcortical periventricular posterior em FLAIR.

O estudo genético CYP27A1 confirma o diagnóstico de XCT e é proposta terapêutica com ácido quenodesoxicólico.

Conclusões: Apresentamos o caso de uma jovem com quadro de disfunção piramidal e polineuropatia axonal associado a atraso do desenvolvimento psicomotor, perturbação psiquiátrica, epilepsia e xantomatose tendinosa. Foi colocada a hipótese de XCT e o diagnóstico foi confirmado pelo estudo genético. A doente possuía um longo seguimento hospitalar mas permanecia sem diagnóstico.

A XCT é uma doença metabólica cujo tratamento repõe a síntese normal de ácidos biliares com benefício nos sintomas neurológicos e não-neurológicos.

Salientamos a importância do reconhecimento desta patologia, de modo a permitir o diagnóstico precoce e a instituição do tratamento adequado.

P047. Infecção de hematoma intracerebral após terapêutica com rt-PA IV

Mariana Carvalho Dias¹, Patrícia Canhão¹, Carlos Casimiro²

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa.

marianacarvalhodias@outlook.com;

pcahiao@medicina.ulisboa.pt

Introdução: Apresentamos um caso de um doente com AVC isquémico submetido a terapêutica com rt-PA IV, complicada com transformação hemorrágica intracerebral e posterior infecção do hematoma.

Caso clínico: Homem de 62 anos que recorreu ao serviço de urgência por quadro de instalação súbita de diminuição da força do hemisfério esquerdo. Ao exame neurológico apresentava neglect, hemianópsia, parésia facial central, hemiparésia e hemi-hipostesia esquerdas (NIHSS 16). A TC-CE mostrava sinais precoces de AVC isquémico do território da artéria cerebral média direita. A administração do rt-PA IV foi iniciada 135 minutos depois da instalação do quadro, com uma dose total de 77mg, e teve que ser interrompida aos 45 minutos de perfusão (dose perfundida 63mg) devido a hemorragia intra-oral e edema lingual. Verificou-se manutenção dos défices neurológicos no final da perfusão (NIHSS 16). A TC-CE realizada às 24 horas revelou transformação hemorrágica intracerebral (não sintomática) e o doente apresentou uma melhoria dos défices neurológicos nos 10 dias seguintes (NIHSS 4). Foi identificada como etiologia do AVC a presença de estenose da Artéria Carótida Interna direita (80-90%). Onze dias depois do AVC iniciou febre e agravamento neurológico (NIHSS 15). A TC-CE realizada nessa altura revelou aumento do hematoma com extenso edema perilesional. Os parâmetros inflamatórios, duas hemoculturas e uroculturas foram negativos, a radiografia do tórax, o ecocardiograma transesofágico e a TC tóraco-abdomino-pélvica não revelaram alterações. A TC-CE e RMN-CE posteriormente realizadas evidenciaram sinais sugestivos de infecção do hematoma. Foi realizada biópsia estereotáxica e drenagem do hematoma. No líquido drenado foi isolada *Klebsiella pneumoniae* e o doente foi medicado com Ceftriaxone 2g 12h/12h durante 6 semanas com melhoria clínica (NIHSS 3).

Conclusão: A transformação hemorrágica intracerebral é uma complicação esperada na terapêutica do AVC com rt-PA IV, não estando contudo descrita a ocorrência de infecção neste tipo de hematomas.

P048. Oftalmoparésia e Arterite Temporal: problemas a duplicar

Inês Rosário Marques, Francisco Antunes, Miguel Grunho, Ana Cláudia Ribeiro

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

inesrosariomarques@gmail.com

Introdução: A Arterite Temporal (AT) é uma das vasculites mais comuns, podendo cursar com diversas manifestações neuro-oftalmológicas. A mononeuropatia do III nervo craniano é uma forma rara de apresentação da AT, comportando-se clinicamente como as neuropatias isquémicas, distinguindo-se apenas, segundo vários casos publicados, por uma recuperação significativamente mais rápida.

Caso clínico: Homem de 74 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, admitido por quadro agudo de diplopia binocular. O exame neurológico revelou limitação isolada da adução do olho esquerdo (inclusivamente na convergência) e diplopia binocular horizontal na dextroversão ocular, sem fadigabilidade, desaparecendo a imagem externa com a oclusão daquele olho. Apresentava ainda artérias temporais proeminentes, com pulsatilidade diminuída. Coexistiam queixas crónicas (cinco meses) de astenia, emagrecimento (10Kg), dor ao nível das cinturas escapular e pélvica, febre ocasional e sudore-

se nocturna. Da investigação etiológica realizada destacavam-se: anemia microcítica e elevação da Velocidade de Sedimentação (120mm) nas análises; Cortina de Hess compatível com parésia do recto interno esquerdo; TC-Torácica com derrame pericárdico e ectasia difusa da aorta; e ecografia das artérias temporais com sinal de halo bilateralmente, compatível com a hipótese diagnóstica de AT. Salienta-se ainda a ausência de lesões isquémicas recentes na RM-Encefálica, particularmente no estudo dirigido ao tronco cerebral. A biópsia da artéria temporal direita permitiu a confirmação histológica do diagnóstico de AT. Assumiu-se o diagnóstico de Mononeuropatia incompleta do III Nervo Craniano em contexto de AT. Iniciou-se corticoterapia oral, com melhoria do quadro de polimialgia e resolução completa da oftalmoparésia.

Conclusão: A parésia isolada do recto interno, um padrão raro de mononeuropatia incompleta do III nervo craniano, constituiu, neste caso, a única manifestação neuro-oftalmológica de AT. Considerando as possíveis complicações da AT e os benefícios do seu tratamento precoce, é essencial que este diagnóstico seja considerado na avaliação de mononeuropatias agudas dos nervos oculomotores, nomeadamente em idades mais avançadas.

P049. Acidente Vascular Cerebral e Vasculopatia a Vírus Varicela-Zoster

Cláudia Borbinha¹, João Pedro Marto¹, Sofia Calado^{1,2,3}, Miguel Viana-Baptista^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO), 2-Unidade AVC, Hospital São Francisco Xavier, CHLO; 3-CEDOC, NOVA Medical School. claudiaborbinha3@gmail.com

Introdução: O vírus varicela zoster (VVZ) tem sido implicado em processos de vasculopatia e associado a diferentes tipos de AVC, tanto na infecção primária quanto na reactivação. Não obstante a sua documentação no adulto é rara, sendo que o espectro de manifestações parece ser mais vasto do que o quadro clássico de hemiplegia após infecção VZV contralateral.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, de 31 anos, com quadro de cefaleia frontal bilateral, ao qual se adiciona sucessivamente, em horas, compromisso da sensibilidade e hemianópsia homónima esquerdas. No exame geral observava-se erupção vesicular dorsal esquerda no dermatomo T9, em fase de resolução, e no exame neurológico confirmavam-se os défices referidos. A TC crânio-encefálica revelou enfarte cortical occipital interno da artéria cerebral posterior (ACP) direita. Sob antiagregação, nos dias que se seguiram, o quadro agravou-se com compromisso motor e da sensibilidade profunda, tendo sido documentada extensão da lesão ao tálamo e surgimento de nova lesão, circunscrita, paraventricular direita, pelo que foi iniciada anticoagulação, ao 6º dia. A pesquisa de fontes embólicas foi negativa. Ao 13º dia registou-se agravamento agudo dos défices e sonolência marcada. A TC-CE mostrou transformação hemorrágica no tálamo. Iniciou Aciclovir e Prednisolona por suspeita de vasculopatia associada a VZV, a qual viria a ser documentada em angiografia, com oclusão parcial da ACP direita e padrão de rosário na artéria pericalosa ipsilateral. O estudo do LCR mostrou discreta pleocitose de predomínio mononuclear com um índice anticopos IgG anti-VVZ LCR/soro aumentado, confirmando o envolvimento do VZV no processo (apesar de pesquisa do vírus nega-

tiva). No seguimento aos 3 meses, verificava-se melhoria clínica mantendo mRS4.

Conclusões: O caso ilustra a necessidade de considerar a vasculopatia a VZV em indivíduos com AVC e história de infecção/reactivação recente. A instituição de terapêutica dirigida, mesmo sem demonstração de eficácia, deve ser considerada.

P050. Excrescências de Lambl e AVC isquémico

Sofia de Figueiredo¹, Pedro Barros^{1,4}, Sérgio Castro², Manuel Ribeiro², Francisco Sampaio³, Ludovina Paredes⁴, Tiago Gregório⁴, Miguel Veloso^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, 3-Serviço de Cardiologia, 4-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia. sofia.b.figueiredo@gmail.com

Introdução: As excrescências de Lambl são pequenas estruturas filiformes que se formam nas válvulas cardíacas. O seu diagnóstico, feito por ecocardiograma trans-esofágico, assenta na identificação de estruturas hipermóveis e alongadas presentes nas áreas de coaptação das válvulas. No entanto, a sua associação a doença cerebrovascular é ainda controversa.

Caso Clínico: Sexo feminino, 64 anos, antecedentes de dislipidemia medicada, recorre ao SU por quadro de início súbito de hemiparesia e hemi-hipostesia esquerdas, associado a disartria. Ao exame neurológico objectivada disartria ligeira e parésia facial central esquerda. Realizou TC cerebral que não revelou lesões agudas de natureza isquémica ou hemorrágica; eram, no entanto, visíveis lesões isquémicas focais antigas, subcorticais, frontais bilaterais e cortico-subcorticais occipital direita e temporo-occipital esquerda. Da investigação realizada salienta-se: ecodoppler dos troncos supra-aórticos sem alterações relevantes; RM cerebral com lesões isquémicas recentes, cortico-subcorticais, frontal e peri-rolândica esquerdas, além de múltiplas lesões isquémicas não recentes, de domínio cortico-subcortical, interessando ambos os territórios carotídeos e a circulação posterior, levantando a forte suspeita de etiologia cardioembólica. O estudo Holter não revelou achados de relevo. O ecocardiograma trans-esofágico revelou pequenas estruturas filiformes no bordo livre das cúspides da válvula aórtica, compatíveis com excrescências de Lambl. A restante investigação (estudo imunológico e pró-trombótico) não revelou alterações. Decidiu iniciar hipocoagulação oral com varfarina, considerando as excrescências de Lambl uma potencial etiologia para os vários eventos isquémicos.

Conclusão: Este caso alerta-nos para uma causa possível, embora ainda controversa, de acidente vascular cerebral, a considerar em indivíduos em que o estudo etiológico tenha excluído causas mais frequentes de cardioembolismo.

P051. Parésia do nervo oculomotor e ataxia cerebelar ipsilateral - um desafio diagnóstico

Juliana Castelo, Mariana Branco, Peter Grebe

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira. julianacastelo@sapo.pt

Introdução: A Síndrome de Nothnagel caracteriza-se por parésia do terceiro nervo craniano e ataxia cerebelar ipsilate-

ral. Estes sintomas resultam de uma lesão mesencefálica dorsal com extensão ao complexo de núcleos do nervo oculomotor e pedúnculo cerebelar superior.

Patologicamente tem sido associada a lesões ocupantes de espaço, nomeadamente glioma, existindo apenas três casos descritos na literatura com etiologia isquémica micro-angiopática. Apenas um desses casos apresentou tradução imagiológica por recurso a técnicas imagiológicas avançadas.

Caso Clínico: Senhor, 74 anos, com múltiplos factores de risco vascular, apresenta-se com quadro de ataxia da marcha e diplopia de início súbito. No exame neurológico objectivou-se parésia do nervo oculomotor esquerdo com envolvimento pupilar, sem compromisso de outros nervos cranianos, dismetria esquerda e marcha atáxica com base alargada, sem outras alterações.

Foi estudado com TC e RM crânio-encefálica que não evidenciaram lesões vasculares agudas ou ocupantes de espaço na região mesencefálica. O estudo etiológico complementar (ECG, Holter, Eco-Doppler cervico-cefálico) foi inconclusivo.

Clinicamente diagnosticou-se um enfarte mesencefálico lacunar de provável etiologia microangiopática porém sem correlação com técnicas imagiológicas convencionais. O doente iniciou tratamento com antiagregante e apresentou uma resolução completa dos défices em dois meses.

Conclusão: O surgimento de parésia do nervo oculomotor associada a ataxia cerebelar ipsilateral resulta habitualmente de lesões tumorais invasivas. No caso que apresentamos, a RM-CE normal e a boa evolução posterior exclui um processo tumoral em desenvolvimento, concluindo-se uma etiologia vascular isquémica lacunar, sendo o quarto caso descrito na literatura com tais características.

P052. Neurossonologia na oclusão da Artéria Central da Retina - caso clínico com spot sign

Ana Inês Martins¹, João Sargento-Freitas², Mariana Batista³, Mafalda Magalhães⁴, Cristina Duque¹, Rui Araújo¹, Pedro Fonseca⁵, Fernando Silva², Gustavo Cordeiro¹, Luís Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurossonologia, Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Radiologia, 5-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
ana.inesm@hotmail.com

Introdução: A oclusão da artéria central da retina (OACR) apresenta como principais etiologias a cardioembolia e a embolização de placa ateromatosa, geralmente de localização carotídea. Clinicamente manifesta-se como um défice da acuidade visual sendo frequentemente irreversível. O estudo neurossonológico permite estudar a etiologia do evento bem como a avaliação directa estrutural e hemodinâmica da artéria central da retina. Foi descrito recentemente o impacto clínico da presença de uma estrutura hiperecogénica dentro da artéria ocluída (“spot sign”), possivelmente tradutora de uma região calcificada de trombo, diminuindo a probabilidade de recanalização e de melhoria da acuidade visual.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, de 68 anos de idade, com antecedentes pessoais de diabetes mellitus tipo 2 e hipertensão arterial essencial não controlados. Clinicamente verificou-se diminuição da acuidade visual do olho direito com instalação súbita e indolor, permitindo apenas visualização de vultos no quadrante temporal superior do campo visual correspondente. À oftalmoscopia apresentava

“cherry red spot” no fundo ocular direito. Realizou ecografia Doppler cervical, transcraniana e dos vasos oftálmicos que revelou hiperecogenicidade punctiforme - “spot sign” – associado a fluxo suboclusivo na artéria central da retina ipsilateral, e ateromatose extracraniana irregular e heterogénea não condicionando estenoses com significado hemodinâmico.

Em reavaliação 2 meses após o evento a doente mantinha um défice de acuidade visual sobreponível.

Conclusões: Na OACR o estudo neurossonológico pode constituir uma importante ferramenta não só de diagnóstico mas também preditora da potencialidade de recuperação do défice da acuidade visual.

P053. Síndrome Cerebeloso por Fenómeno de Roubo Condicionado por Fístula Arteriovenosa Dural

António Martins de Campos¹, Helena Felgueiras¹, Sérgio Castro², Manuel Ribeiro², Pedro Carneiro¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.
antonio.mmcm.campos@gmail.com

Introdução: As fístulas arteriovenosas durais são anomalias vasculares raras e consistem em numerosas conexões entre ramos arteriais e estruturas venosas. A maioria é idiopática. Os sintomas dependem da localização e padrão de drenagem venosa. A avaliação imagiológica deve incluir RM e angiografia. O tratamento endovascular tornou-se a principal opção terapêutica.

Caso Clínico: Homem, 69 anos, apresentou instalação subaguda de alteração da marcha. Antecedentes pessoais de HTA, DM2, dislipidemia e doença arterial periférica. Medicado habitualmente com anti-hipertensores, estatina, anti-agregante e insulina. Ao exame neurológico apresentava síndrome cerebeloso marcado por marcha de base alargada e lateropulsão direita. A TC cerebral não revelou lesões agudas e a RM cerebral mostrou provável fístula dural da base do crânio à direita, com estudo de perfusão a evidenciar aumento do tempo de trânsito médio e diminuição do fluxo no território da PICA. A angiografia confirmou fístula da veia condiliana anterior nutrida por ramos durais da artéria faríngea ascendente, occipital e vertebral, notando-se fenómeno de roubo no segmento V4. A fístula foi embolizada por via transjugular, verificando-se no final obliteração total da veia condiliana anterior. Após o procedimento, o doente apresentou resolução das alterações da marcha. Como intercorrência apresentou surdez neurossensorial direita, provavelmente devido a insuficiência venosa do ouvido interno, uma vez que a veia do aqueduto coclear drena para a confluência condiliana anterior.

Conclusões: Os síndromes cerebelosos podem ser manifestação de um fenómeno de roubo condicionado por fístula dural da base do crânio. A angiografia clássica, apesar de não ser isenta de complicações, continua a ser o método de eleição para o estudo das fístulas durais. A angiografia é assim fundamental para a definição da sua arquitectura e permite o tratamento endovascular que, no caso apresentado, era o único possível.

P054. Fístula Arteriovenosa Dural múltipla dos seios cavernoso, esfenoparietal e esfenobasal: desafio diagnóstico e terapêutico

Telma Santos¹, Sofia de Figueiredo¹, Mónica Loureiro², Dália Meira², Sérgio Castro³, Manuel Ribeiro³, Pedro Barros¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oftalmologia, 3-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho. telma.cristiana.santos@gmail.com

Introdução: As Fístulas Arteriovenosas Durais (FAVD) correspondem a 10-15% de todas as malformações arteriovenosas cerebrais. A apresentação clínica é variável, dependendo da localização e padrão hemodinâmico da FAVD.

De acordo com a Literatura, apenas 7-8% das FAVD são múltiplas e o envolvimento do seio esfenoparietal e esfenobasal é excepcionalmente raro.

Caso clínico: Mulher, 67 anos. Refere cefaleia fronto-parietal esquerda intensa, tipo aperto, refratária à analgesia, diária e contínua ao longo do dia, de agravamento progressivo desde há dois meses. O exame neurológico é normal. Realiza RM-CE que é interpretada como normal.

Um mês depois inicia olho vermelho e diplopia. A avaliação oftalmológica identifica à esquerda hiperemia conjuntival, limitação da abdução, dilatação dos vasos episclerais e aumento da tensão ocular. Realiza angioRM-CE que sugere FAVD. A ASD identifica FAVD múltipla dos seios esfenoparietal, esfenobasal e cavernoso esquerdos, de fluxo rápido.

A doente foi submetida a tratamento endovascular. Efetuou-se inicialmente embolização transarterial do ramo esfenoidal da artéria meníngea média com injeção de onyx. Posteriormente procedeu-se à embolização transvenosa dos seios cavernoso e esfenobasal esquerdos com coils, através da veia jugular e seio petroso inferior, com exclusão.

Após o procedimento observamos melhoria progressiva da cefaleia e dos achados oftalmológicos, à exceção da parésia do VI par (que sofreu ligeiro agravamento).

A angiografia de controlo (três meses) confirma a exclusão das FAVD.

Conclusões: As FAVD podem constituir um desafio diagnóstico.

Apresentamos um caso excepcionalmente raro de FAVD múltipla dos seios cavernoso, esfenobasal e esfenoparietal que se manifestou por cefaleia e progrediu com olho vermelho e parésia do VI par. A RM-CE inicial foi interpretada como normal, dificultando o diagnóstico.

O tratamento endovascular foi complexo exigindo uma abordagem transarterial e transvenosa, com exclusão da FAVD. O agravamento da parésia do VI par é atribuída ao efeito compressivo dos coils no seio cavernoso.

P055. Telangiectasias capilares cerebrais sintomáticas: 3 casos clínicos

Ana Monteiro^{1,2}, Carolina Lopes^{1,2}, Diogo Fitas^{1,3}, Henrique Costa^{1,2}, Madalena Pinto¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo. ana.mg.monteiro@gmail.com

Introdução: As telangiectasias capilares cerebrais (TCC) são lesões pequenas, angiograficamente ocultas, correspondendo geralmente a um achado incidental. São habitualmente consideradas benignas, não implicando terapêutica ou monitorização específicas. No entanto, até 6% podem provocar sintomas neurológicos.

Casos clínicos: Apresentamos 3 doentes com TCC sintomáticas, demonstradas em ressonância magnética (RM) contrastada. O primeiro caso é o de uma mulher de 47 anos que apresentou queixas sensitivas de início súbito na mão e região perioral esquerdas com dois dias de evolução. A RM cerebral demonstrou TCC envolvendo a hemiprotuberância e pedúnculo cerebral direitos, sem efeito de massa ou hemorragia, sem outras alterações de relevo. Apresentou raros episódios paroxísticos de parestesias periorais esquerdas no seguimento, sem necessidade de medicação específica. O segundo doente, um homem de 58 anos, teve instalação súbita de cefaleia occipital e diplopia após o esforço físico durante o ato sexual. A TC cerebral demonstrou pequena hemorragia protuberancial e a RM cerebral revelou TCC na região protuberancial mediana. Assintomático à data de alta. A terceira doente, uma mulher de 42 anos, apresentava sintomas paroxísticos de disartria, ataxia, queixas visuais e alterações sensitivas do hemicorpo direito, de duração de segundos, com 2 meses de evolução. A RM revelou lesão ponto-mesencefálica mediana/paramediana direita compatível com TCC, com veia de drenagem associada. Foi medicada com carbamazepina, sem nova recorrência de sintomas desde então. O estudo de AVC em idade jovem foi negativo em todos os casos, tendo os sintomas sido atribuídos às TCC.

Conclusão: As telangiectasias capilares cerebrais são pouco reportadas na literatura dada a sua natureza benigna. Embora a maioria nunca cause sintomas, estes casos sugerem que as TCC podem ser sintomáticas, mesmo sem complicações locais. O seu diagnóstico baseia-se nos achados radiográficos típicos e a sua identificação é importante, permitindo diminuir a ansiedade dos doentes relativamente ao diagnóstico e prognóstico.

P056. Punção lombar associada a corticoterapia como factor predisponente de Trombose Venosa Cerebral

Isabel Amorim, Cristiana Silva, Miguel Santos, Patrícia Antunes, Filipa Falcão, Luísa Albuquerque

Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte. isabelmlamorim@gmail.com

Introdução: A trombose venosa cerebral (TVC) afecta anualmente 3-4 casos/milhão de pessoas no mundo. Vários fatores causam TVC: estados protrombóticos, contraceptivos orais, gravidez, infeções e malignidade. A punção lombar é uma causa rara de TVC. Tendo a TVC uma etiologia multifatorial, quando ocorre após punção lombar, geralmente apresentam outros fatores predisponentes.

Casos clínicos:

Mulher de 26 anos internada por anestesia alérgica crural esquerda e hemihipostesia do perineo ipsilateral. A RMN craniana revelou hipersinal na alta convexidade parietal direita e na substância branca occipital à esquerda. A RMN cervical mostrou hiperintensidade na vertente lateral direita da medula C4-C5. No mesmo dia que realizou punção lombar, iniciou

pulso de metilprednisolona e teve alta com o diagnóstico de síndrome clínica isolado. Notou aparecimento de cefaleias ligeiras, sem características de hipertensão/hipotensão intracraniana. Ao terceiro dia foi reinternada por crises epilépticas focais com generalização secundária. Apresentava monoparésia braquial direita. A RMN craniana mostrou trombose das veias corticais da alta convexidade fronto parietal esquerda.

Mulher de 23 anos internada por síndrome de Horner incompleto e queratoconjuntivite. RMN craniana mostrou hipersinal pericarotídeo ipsilateral. Fez punção lombar seguida de pulso de metilprednisolona. Após punção lombar manteve cefaleias severas, mais tarde agravadas pelo decúbito. Reinternada 9 dias após pulso de metilprednisolona por hemiparésia e hemihipostesia direitas. A RMN craniana evidenciou trombose do seio longitudinal superior, veias corticais, seio lateral, seio sigmóide e golfo jugular à direita.

Ambas as doentes tomavam contraceptivos orais e em nenhuma foi identificado um estado pró-trombótico.

Conclusão: Existe uma relação entre TVC, punção lombar e corticoterapia. A perda de LCR resulta numa hipotensão intracraniana, com dilatação venosa e estase. Este mecanismo não é suficiente para provocar TVC, porém, quando associada a outros fatores nomeadamente corticoterapia, pode predispor a esta situação. Talvez seja apropriado espaçar temporalmente a realização da punção lombar e a administração de corticóides.

P057. Perturbação de controlo de impulsos e síndrome de desregulação dopaminérgica na Doença de Parkinson e Cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda: Caso Clínico

Mário Sousa¹, Fradique Moreira¹, Nadia Canário³, Ricardo Pereira², Manuel Rito², Cristina Januário¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Universidade de Coimbra. mario10sousa@hotmail.com

Introdução: O tratamento da Perturbação de controlo de impulsos (PCI) e síndrome de desregulação dopaminérgica (SDD) na Doença de Parkinson (DP) é complexo. Constatou-se em algumas séries, que os doentes submetidos a cirurgia de estimulação cerebral profunda no núcleo subtalâmico bilateral (ECP-NST) que previamente apresentavam PCI/SDD melhoravam significativamente após a cirurgia. Este dado tem motivado um interesse crescente na influência que a ECP-NST pode ter nestas situações.

Caso Clínico: Doente 52 anos de idade, com DP de início juvenil aos 42 anos, estudo genético (parkina/LRRK2) negativo. Há 6 anos inicia flutuações motoras, inicialmente controladas com ajuste da terapêutica, mas que 2 anos mais tarde se tornam complexas e de difícil controlo, desenvolve hipersexualidade e jogo patológico, com disrupção marcada da vida social, familiar e profissional. Nesta altura encontrava-se medicado com 1510mg de equivalentes de levodopa (LED), sendo 260mg sob a forma de ropinirol LP. O agonista dopaminérgico é gradualmente suspenso com controlo relativo dos sintomas de PCI. No último ano inicia SDD, chegando a ingerir 2000mg de LED/dia através de formulações de levodopa de curta acção, com desenvolvimento de discinésias pico dose exuberantes coreiformes, incómodas, com quedas frequentes e incapacidade funcional. Apresentava uma resposta motora à

levodopa de 60% (MDS-UPDRS-III), cognitivamente sem alterações significativas (MoCA:21;DRS-II;138), sem depressão (BDI-II:27), sem apatia (AES-C:27), PCI moderada (QUIP-Q: domínio sexual e SDD positivos), Flutuações não-motoras (NMSS-PD:23; Escala Ardouin:42). Foi submetido a cirurgia ECT-NST bilateral. Apresentamos o resultado pós-cirúrgico aos 6 meses.

Conclusão: Não existe na literatura robustez suficiente para recorrer a cirurgia de ECP como terapia para PCI/SDD. No entanto, nos doentes que cumpram critérios para ECP este procedimento também pode ser útil no controlo dos sintomas de PCI/SDD, que tal como este caso ilustra, podem ter um profundo rebote na vida social, familiar e profissional.

P058. Cervicalgia e Síndrome de Horner no Serviço de Urgência: Pense Fora da Caixa!

Francisco Antunes, Inês Marques, Carolina Pires, Ana Cláudia Ribeiro, Miguel Grunho

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta. franciscoadantunes@gmail.com

Introdução: A Síndrome de Horner (SH), causada pelo compromisso da inervação simpática ocular, caracteriza-se, na sua forma completa, pela presença de ptose, miose, enftalmia aparente e anidrose. Esta via percorre um longo trajecto, relacionando-se com diversas estruturas anatómicas, sendo o seu diagnóstico diferencial etiológico extenso.

Caso clínico: Trata-se de uma doente do sexo feminino, 65 anos, com antecedentes pessoais relevantes de Síndrome Parkinsónica (sob investigação; pelo menos dois anos de evolução) e diagnóstico prévio de bexiga neurogénica, medicada com Levodopa (750mg/dia; sem resposta sintomática satisfatória), admitida no Serviço de Urgência por franco agravamento de quadro crónico de cervicalgia e cefaleia. Referia ainda ptose palpebral esquerda de cronologia indeterminada. Negava outros sintomas acompanhantes. Negava traumatismo ou manipulação cervical. Na observação geral apresentava hipotensão ortostática e no Exame Neurológico SH à esquerda, disartria, hipofonia, quadro acinético-rígido axial e apendicular bilateral, poliminimiclonus, anterocollis, diminuição dos reflexos posturais e marcha instável, com alargamento da base de sustentação, pequenos passos e *freezing*. A Angio-TC Cervical, para estudo de possível dissecação carotídea, e a avaliação imagiológica torácica, para exclusão de Síndrome de Pancoast, revelaram-se normais. A RM-Encefálica documentou hipossinal T2* putaminal dorsolateral bilateral. No Estudo do Sono objectivou-se Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS). Estabeleceu-se o diagnóstico de Atrofia de Múltiplos Sistemas (AMS) provável, e cervicalgia e cefaleia multifactoriais (secundárias a distonia cervical e à SAOS). Admitiu-se que a SH se enquadrasse nas manifestações disautónomicas da AMS. Foi ajustada a terapêutica anti-parkinsónica e iniciou CPAP, com melhoria parcial do quadro clínico.

Conclusão: A SH, manifestação disautónomica menos conhecida e não constante nos critérios de diagnóstico da AMS, pode ocorrer em cerca de 21% destes doentes. Interessantemente, este mesmo fenómeno não está descrito como sinal de disautonomia na Doença de Parkinson, podendo assim constituir um sinal de alerta útil no diagnóstico diferencial das Síndromas Parkinsónicas.

P059. Síndrome córtico-basal associado a mutação do gene da progranulina

João Carvalho¹, André Leitão², Cristina Januário¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tondela-Viseu.
soujoao@hotmail.com

Introdução: O síndrome córtico-basal (SCB) representa um fenótipo clínico caracterizado por doença do movimento (parkinsonismo, distonia, mioclonias) tipicamente assimétrica e défice cognitivo (com apraxia e défice sensitivo cortical proeminentes).

As mutações no gene da progranulina (GRN) estão mais frequentemente associadas a fenótipos de variante frontal da demência fronto-temporal (DFT), mas têm sido descritas outras apresentações, entre as quais a de síndrome córtico-basal.

Caso clínico: Doente do sexo masculino que inicia, pelos 56 anos, deterioração cognitiva de predomínio executivo associada a apatia e ligeiro parkinsonismo assimétrico, de predomínio esquerdo. O quadro cognitivo e extrapiramidal (resistente ao tratamento com levodopa) foi agravando progressivamente, com o aparecimento posterior de marcada apraxia, hemi-inatensão esquerda, mioclonias sensíveis a estímulos tácteis e hiperreflexia miotática esquerda.

Sem antecedentes pessoais de relevo, é de destacar a presença de vários familiares (do lado materno) com demências, alguns com início antes dos 60 anos.

A ressonância magnética crânio-encefálica revelou uma atrofia cortical muito assimétrica, com franco predomínio hemisférico direito, tendo o SPECT cerebral revelado uma hipoperfusão cerebral global, também ela claramente assimétrica (compromisso hemisférico direito). O estudo do LCR revelou um aumento da proteína tau, sendo os valores da beta-amilóide e da tau fosforilada normais. A progranulinemia sérica era baixa, tendo sido detectada a mutação patogénica g.2263-2264 dupGT no gene GRN.

Conclusões: O caso descrito enquadra-se clinicamente num SCB, com a particularidade de estar associado a uma mutação do gene GRN, tendo a história familiar sido uma importante pista diagnóstica. Casos como este mostram-nos quão ténues são as fronteiras clínicas entre DFT e SCB, devendo assim ser considerada a possibilidade de mutação do gene GRN em doentes com SCB, sobretudo se a história familiar for positiva.

P060. Distonia induzida por lesão do nervo periférico. A propósito de um caso clínico.

Filipe Blanco, Carla Cecília, João Sargento-Freitas, Cristina Januário

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
sobralblanco@gmail.com

Introdução: As alterações do movimento induzidas por lesão do nervo periférico – AMP – caracterizam-se por movimentos involuntários ou posturas anormais desencadeadas após traumatismo de nervo craniano, nervo periférico ou raiz espinal. A relação anatómica e temporal entre o traumatis-

mo e as AMP são um requisito obrigatório na definição deste grupo de doenças. Espasmo hemifacial, distonia, tremor, mioclonias, tiques e parkinsonismo são exemplos de AMP. Descreve-se um doente com distonia focal do MS direito após traumatismo radicular cervical.

Caso Clínico: Doente de 52 anos observado por movimentos involuntários e posturas anormais do MS direito com 8 anos de evolução, que impedem tarefas manuais finas. Antecedentes de traumatismo e fractura de C5 um ano antes do início dos sintomas. EN: tremor distónico da extremidade do MS direito que agrava com manobras posturais e escrita. Atrofia dos músculos deltóide, tricipital e grande peitoral direitos. Hiporreflexia tricipital e peitoral ipsilateral. Défice de FM G4 na abdução do braço e extensão do antebraço direitos. EMG: radiculopatia C5 bilateral de predomínio direito. RM Cervical: discopatia C5-C6 com protusão disco-osteofitária que condiciona estreitamento foraminal e compressão das raízes C5 bilateralmente. Ecografia dos gânglios da base: aumento moderado da área hiperecogénica da substância nigra (0,09 cm² à direita; 0,25 cm² à esquerda). DaTSCAN: sem défice de captação dopaminérgica pré-sináptica a nível dos gânglios da base. Prova terapêutica com levodopa + carbidopa 250 mg 3id sem sucesso. O doente encontra-se medicado com tri-hexifenidilo 2 mg 2id.

Conclusões: As AMP continuam a suscitar controvérsia entre os especialistas em Doenças do Movimento. O início da distonia do MS um ano após o traumatismo radicular cervical obedece aos critérios de diagnóstico propostos para as AMP. As AMP colocam em evidência a relação entre alteração sensorial periférica e a neuroplasticidade cerebral como factor etiológico nas distonias. (Apresentação com vídeo).

P061. Tetraplegia após tratamento com toxina botulínica tipo A em doente com distonia cervical

Soraia Vaz¹, Joana Morgado¹, Ariana Barros¹, Luísa Medeiros², Ana Calado¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Unidade de Neurofisiologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central.
soraia.teixeira2@gmail.com

Introdução: A toxina botulínica é vastamente utilizada para diversos fins terapêuticos. Os efeitos adversos são escassos e, na maioria, ligeiros e localizados; raramente surgem reacções generalizadas idiossincráticas. Existem ainda raros relatos de polirradiculoneuropatia após administração de toxina botulínica.

Caso clínico: Homem, 24 anos, caucasiano, com antecedentes pessoais de paralisia cerebral do tipo discinético tratado trimestralmente com toxina botulínica tipo A (Dysport® - abobotulinumtoxinA) por distonia cervical. Inicia, 15 dias após a última administração na dose habitual (200U no esternocleidomastoídeo esquerdo), quadro rapidamente progressivo de diminuição generalizada da força muscular, inicialmente dos membros superiores com progressão para os membros inferiores, parestesias das extremidades e afonia. Observado no serviço de urgência com cerca de 1 mês de evolução, destacando-se taquicárdia sinusal, tetraplegia flácida, arreflexia osteotendinosa e afonia. Foi realizada punção lombar que não revelou dissociação albumino-citológica e com celularidade normal. Foram colocadas as hipóteses diagnósti-

cas de reacção sistémica à toxina botulínica vs síndrome de Guillain-Barré (SGB), pelo que cumpriu tratamento com imunoglobulina humana (0.4g/kg/dia durante 5 dias). Realizou electromiograma sugestivo de polineuropatia sensitivo-motora de predomínio motor, axonal, aguda/sub-aguda, suportando a suspeita de SGB na forma clínica de AMSAN ou AMAN. A pesquisa de anticorpos anti-gangliosídeos foi positiva - GM1 54%, GD1a 43%, GD1b 236%, GQ1b 166%.

Conclusão: Reportamos um caso de SGB em doente com distonia cervical após injeção de toxina botulínica. Os casos semelhantes reportados até à data denotam uma relação temporal que pode sugerir um papel da toxina botulínica na etiopatogenia do SGB, como seja uma resposta imunológica. Relatos de SGB associados a botulismo bem como a imunização com toxina tetânica, a qual está intimamente relacionada com a toxina botulínica, poderão fornecer dados científicos que apoiem esta hipótese, ou fundamentem a sua investigação. Uma relação etiológica carece de evidência científica, actualmente.

P062. Um caso de distonia generalizada tardia após lesão hipoxico-isquémica: correlação anatomo-funcional dos gânglios da base

Mário Sousa¹, Joana Jesus Ribeiro¹, Nadia Canário², Fradique Moreira¹, Cristina Januário¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Universidade de Coimbra; mario10sousa@hotmail.com

Introdução: Várias doenças do movimento foram descritas após insultos hipoxico-isquémicos. A vascularização dos gânglios da base é particularmente susceptível à isquemia cerebral. Distonia é uma manifestação rara neste contexto e nos casos descritos parece envolver circuitos mais proximais dos gânglios da base, nomeadamente a nível do putamen.

Caso Clínico: Doente de 19 anos de idade com quadro súbito de paragem cardiorrespiratória no contexto de electrocussão accidental. Na admissão foi instituído protocolo de hipotermia ligeira durante 24 horas. Nos 7 dias seguintes esteve em coma, recuperando gradualmente o estado de consciência. Nove dias após o insulto hipoxico-isquémico, inicia movimentos coreoatéticos bilateralmente. Nesta fase a avaliação neuropsicológica revelou défices nos domínios executivo, atenção, fluência verbal, memória e orientação. A Ressonância Magnética cranioencefálica (RM-CE) então realizada, não revelava alterações significativas. Posteriormente observou-se uma recuperação gradual da memória e orientação, mantendo-se os restantes domínios inalterados. Os movimentos involuntários começaram progressivamente a desaparecer, permanecendo no entanto posturas distónicas intermitentes segmentares na face, membro superior e membro inferior esquerdos: Fahn-Marsden dystonia scale (FMds) = 5.5. Três meses mais tarde, desenvolve distonia generalizada, com alguma predominância no hemisfério esquerdo (FMds: 36) e discreto parkinsonismo acinético-rígido bilateral. RM-CE realizada aos 6 meses, revelava um subtil hiposinal em T2, localizado na região posterior do núcleo lenticular bilateralmente, mais marcado à direita. Realizou DatSCAN cerebral que revelou defeito de captação pré-sináptico no caudado e putamen posterior direito. Iniciou terapêutica com levodopa com boa resposta aos 6 meses.

Conclusão: Este caso reporta uma causa rara de distonia generalizada e parkinsonismo após paragem cardiorrespiratória. Demonstra também a importância dos gânglios da base a nível cognitivo e comportamental, assim como a pertinência em avaliar funcionalmente as vias dopaminérgicas nos casos em que a sintomatologia é sugestiva.

P063. Encefalopatia Recorrente Autoimune

Ana Brás, Pedro Correia, Beatriz Santiago

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. acatbras4@hotmail.com

Introdução: A Cirrose Biliar Primária (CBP) é uma doença hepática crónica de etiologia indeterminada, tendo como complicação rara, em estágio avançado, a encefalopatia hepática crónica. A prevalência de doenças autoimunes associadas é elevada (70%-80%).

Caso Clínico: Doente de 87 anos, sexo feminino, antecedentes de cirrose biliar primária, anemia perniciosa, osteoporoze grave e diabetes mellitus, apresentava quadro caracterizado por episódios recorrentes de desorientação, alteração da memória recente, apatia, hipersónia e movimentos espontâneos dos membros inferiores com 3 anos de duração.

Objetivamente evidenciava desorientação, sinais de disfunção cerebral difusa, palilália, tremor céfalico, distonia da língua e mandíbula, flapping nos membros superiores, mioclonias, hiperreflexia miotática, bradicinesia e marcha de pequenos passos.

Analicamente verificou-se uma elevação ligeira da fosfatase alcalina, bilirrubina total e GGT, hiperamoniémia, diminuição ligeira de proteínas totais e albumina (sem contudo existir alterações relevantes nas provas de função hepática ao longo da evolução).

A investigação complementar dirigida a doenças autoimunes mostrou títulos positivos dos anticorpos anti-mitochondriais (anti-piruvato IgG-M2, >600IU/ml), anti-GAD 65 (79,19U/ml) e anti-tiroglobulina (11779 IU/ml).

A ecografia da tiróide evidenciou uma textura heterogénea marcada por vários nódulos hiperecogéneos compatível com tiroidite.

O traçado electroencefalográfico revelou uma encefalopatia difusa G2-G3.

A RMN-CE excluiu o envolvimento dos gânglios da base por degeneração hepatolenticular.

Verificou-se uma redução dos valores séricos de amoniémia, embora sem normalização completa, com o tratamento protocolado para encefalopatia hepática. Dada a impossibilidade de se excluir uma encefalopatia responsiva a corticoterapia concomitante, a doente efetuou três ciclos de metilprednisolona com excelente resposta clínica.

Conclusão: O caso clínico apresentado mostra um caso raro de causalidade dupla autoimune para uma encefalopatia por hiperamoniémia recorrente associada a Cirrose Biliar Primária, com interposição de tiroidite auto-imune.

P064. Síndrome de Fahr: caracterização clínica e imagiológica de uma nova mutação do gene SLC20A2

Rui Araújo¹, Hugo Clemente², Ana Ribeiro³, Diana Duro¹, Ana Morgadinho¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, rmma22@gmail.com

Introdução: O síndrome de Fahr é uma doença neuropsiquiátrica rara, que cursa com calcificação dos gânglios da base. Existem formas familiares da doença, de transmissão autossômico-dominante. As mutações do gene SLC20A2 foram implicadas na patogénese da doença. Descrevemos um doente com síndrome de Fahr com uma mutação até à data não descrita do gene SLC20A2.

Caso clínico: Doente do sexo masculino, de 59 anos, com quadro neuropsiquiátrico com início aos 57 anos (delírio de ciúme, deterioração cognitiva, dependência progressiva para as atividades de vida diárias). Realiza TCce em contexto de consulta de Psiquiatria que revela múltiplas calcificações. Foi enviado à consulta de Medicina Interna para exclusão de alterações do metabolismo fosfo-cálcio e posteriormente enviado a consulta de Neurologia.

O doente apresentava antecedentes de doença cardíaca e hipertensão arterial. Não apresentava história familiar de deterioração cognitiva ou quadros psiquiátricos.

Apresentava um MMSE (4ª classe) de 18; sinais de libertação frontal exuberantes, fluência verbal diminuída e incapaz de realizar a manobra de Luria; sinais piramidais bilaterais, sinais extrapiramidais simétricos – rigidez e acinesia 2/2 nos membros superiores.

Faz RMce que revela calcificações nos núcleos lenticulares, caudados, tálamos e núcleos dentados do cerebelo e atrofia generalizada. O metabolismo fosfo-cálcio não apresentava alterações. O exame bioquímico, serológico e citológico do LCR foi normal. O doseamento de progranulina no soro foi normal. Os valores de beta-amilóide no LCR eram de 311.5 (normal > 545 pg/mL), a proteína tau de 314.8 (normal <212pg/mL). O teste genético para a forma familiar de D. Fahr revelava uma mutação em heterozigotia no gene SCL20A2 ainda não descrita- c.1952_1953del(p.Tyr651Cysfs*12) – exão 11. Mantém seguimento em consulta de Neurologia.

Conclusões: A D.Fahr, na sua forma idiopática, é uma doença rara com formas de transmissão autossômico-dominante. Apresentamos um caso de D. Fahr com uma mutação do gene SLC20A2 previamente não descrita.

P065. Síndrome de pernas inquietas como manifestação de doença celíaca

Andreia Costa^{1,3}, Andreia Albuquerque², Pedro Abreu^{1,3}, Sara Vieira¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Gastroenterologia, Centro Hospitalar São João, Porto, 3-Departamento de Neurociências clínicas e saúde mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, andreiafgcosta@gmail.com

Introdução: A síndrome de pernas inquietas (SPI) é uma patologia neurológica sensoriomotora crónica idiopática ou secundária a inúmeras condições como a ferropenia, a uremia

e a gravidez. Recentemente foram descritos sintomas compatíveis com o diagnóstico da SPI em cerca de 25% dos doentes com doença celíaca.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino de 40 anos com antecedentes de anemia ferropénica desde os 12 anos e diarreia recorrente desde os 20 anos. Foi enviada à consulta por suspeita da SPI cujos sintomas se iniciaram pelos 16 anos. Apresentava uma necessidade imperiosa em mobilizar os membros inferiores e superiores pela presença de uma sensação de desconforto, alívio com o movimento e agravamento com o repouso, ocorrendo preferencialmente no período noturno. Havia realizado ropinirol mas não tolerou os seus efeitos laterais. Ao exame geral e neurológico não apresentava alterações. Iniciou gabapentina 300mg/dia sem aparente benefício. O estudo analítico revelou anemia (Hb 11.2g/dL) normocítica/normocrómica e ferropenia (ferro 40ug/dL, saturação de transferrina 8%, ferritina 7.2ng/mL) pelo que iniciou reposição com ferro oral. Dois meses depois, a reavaliação analítica revelou agravamento da ferropenia (ferro 31ug/dL, saturação de transferrina 6%, ferritina 10.4ng/mL). Foi iniciada suplementação com ferro endovenoso. Pela suspeita da síndrome de má-absorção foi pedido o anticorpo IgA antitransglutaminase tecidular que se encontrava positivo (63.0U/mL), endoscopia digestiva alta que revelou apagamento das pregas duodenais e histopatologia que foi compatível com o diagnóstico de doença celíaca (Marsh tipo 3). Iniciou uma dieta sem glúten, manteve gabapentina e suplementação com ferro e foi adicionado ropinirol, com melhoria sintomática.

Conclusões: As causas secundárias da SPI devem ser excluídas dado que o seu tratamento poderá ter impacto nos sintomas da doença. Neste caso em particular, a dieta sem glúten pela correção da anemia e ferropenia, poderá ter contribuído para a melhoria dos sintomas da SPI.

P066. Embolia gasosa cerebral associada a catéter venoso central: casos clínicos e revisão sistemática.

José Araújo¹, João Pinho¹, José Manuel Amorim², Helena Vilaça³, Manuel Ribeiro⁴, João Pereira¹, Carla Ferreira¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Conde de Bertiandos – Ponte de Lima; 4-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, josedearaujo88@gmail.com

Introdução: A embolia gasosa cerebral (EGC) é uma complicação rara e potencialmente catastrófica da manipulação ou desconexão acidental de catéter venoso central (CVC). A generalização do uso de CVC aumenta o risco de ocorrência desta complicação.

Objetivos: Caracterização das manifestações clínicas, achados imagiológicos e prognóstico da EGC associada a CVC.

Métodos: Revisão sistemática da literatura de todos os casos publicados de EGC associada a CVC e identificação de casos no Hospital de Braga, previamente não reportados. Análise descritiva de todos os casos e análise de mortalidade dos casos com dados individualizados.

Resultados: Identificaram-se 4 casos locais cujas características clínicas e imagiológicas se assemelham aos casos descritos na literatura. No total foram encontrados 158 doentes



com EGC associada a CVC, 71.8% eram homens e a idade média era de 56.4 anos. Os sintomas de EGC ocorreram mais frequentemente na posição vertical do tronco. A manifestação neurológica mais frequente foi déficit neurológico focal de início súbito (67.7%), seguido de coma (59.5%), crises epiléticas (24.7%) e encefalopatia (21.5%). Os exames de imagem revelaram bolhas gasosas intra-cranianas em 69.1% e isquemia cerebral ou edema foram demonstrados em 66.7%. A mortalidade foi de 21.7% e os factores preditores de mortalidade foram a idade mais elevada ($p < 0.001$), coma ($p = 0.001$), paragem cardiorrespiratória imediatamente após o início dos sintomas ($p < 0.001$) e sexo masculino ($p = 0.035$).

Conclusões: A EGC associada a CVC pode simular um acidente vascular cerebral isquémico, mas os doentes apresentam frequentemente depressão severa do estado de consciência e crises epiléticas. A TAC cerebral na fase aguda revelou ar intra-craniano em mais de 2/3 dos doentes, e a sua normalidade não exclui o diagnóstico. A mortalidade ocorre num 1/5 dos casos reforçando a necessidade de implementar medidas e protocolos de prevenção desta complicação grave do uso de CVC.

P067. Estado epilético não-convulsivo afásico mimetizando Acidente Vascular Cerebral isquémico agudo

Pedro Brás¹, Ary de Sousa¹, Alexandra Gaspar², Catarina Frias³, Ana Nunes⁴, Manuel Manita¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Santo António dos Capuchos - Centro Hospitalar de Lisboa Central, 3-Serviço de Medicina Interna - Hospital Curry Cabral - Centro Hospitalar de Lisboa Central, 4-Unidade Cerebrovascular - Hospital São José - Centro Hospitalar de Lisboa Central. helty_bras@hotmail.com

Introdução: A distinção entre um AVC e um mimetizador de AVC representa, frequentemente, uma tarefa desafiante no contexto de urgência. A crise epilética pode ser um mimetizador de AVC, nomeadamente nos doentes com paralisia de Todd ou estado epilético não convulsivo (EENC).

Caso Clínico: Mulher de 79 anos, autónoma, com antecedentes patológicos relevantes de AVC isquémico em 2013 e medicada com ácido acetilsalicílico 150 mg por dia.

Trazida ao serviço de urgência após activação da Via Verde AVC por quadro súbito de alteração da linguagem e diminuição da força muscular no hemisfério direito. Sem história de crise convulsiva prévia.

No exame objectivo de entrada encontrava-se apirética, hemodinamicamente estável, vígil, em mutismo e com hemiplegia, hemihipostesia e hemianopsia direitas - NIHSS = 22. TC-CE e AngioTC-CE sem alterações agudas. Neste contexto, admitiu-se como hipótese diagnóstica AVC isquémico agudo e iniciou fibrinólise endovenosa com alteplase 0,9 mg/Kg.

Do estudo complementar destaca-se RMN-CE com aspecto tumefacto do córtex temporal interno à esquerda com sinal hiperintenso em T2 FLAIR e DWI sem correspondente sinal hipointenso no mapa ADC.

Punção lombar com exame citoquímico do LCR sem alterações e PCR virais negativas.

EEG revelou lentificação difusa da electrogénese de base com actividade paroxística frequente e por vezes rítmica em topografia fronto-temporal esquerda, compatível com estado epilético parcial electrográfico.

Foi medicada com Fenitoína com melhoria progressiva do quadro neurológico.

Conclusões: Os mimetizadores de AVC podem representar 5-30% das síndromes neurológicas súbitas admitidas como AVC isquémico agudo. A paresia de Todd pós-ictal é a forma mais comum de um distúrbio epilético simular um AVC, sendo o EENC menos frequente.

Este caso ilustra como um EENC pode ser clinicamente indistinguível de um AVC isquémico hemisférico. A sua distinção tem implicações terapêuticas importantes e só é possível por exame de imagem de RMN com estudo por difusão e EEG.

P068. Desvio paroxístico do olhar em idade pediátrica: ser ou não ser epilepsia, eis a questão.

Constança Soares dos Santos¹, Catarina de Abreu Amaro¹, Sofia Ferreira¹, Ricardo Costa¹, Luíza Rosado^{2,3}

1-Serviço de Pediatria, 2-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Cova da Beira, Covilhã; 3-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade da Beira Interior. constanca.s.santos@gmail.com

Introdução: Os movimentos paroxísticos do olhar são frequentes em idade pediátrica. Embora a maioria corresponda a uma etiologia não epilética, os desvios horizontais do olhar podem associar-se a epilepsia. Quando de causa epilética, raramente ocorrem como eventos ictais isolados, acompanhando-se frequentemente de outros sintomas. No entanto, a distinção clínica é, muitas vezes, difícil, sendo uma indicação comum para realização de electroencefalograma.

Caso Clínico: Criança de 3 anos, sexo masculino, previamente saudável, admitida por paroxismos de desvio conjugado do olhar para a direita com 2 dias de evolução, por vezes acompanhados de movimentos de flexão-rotação da cabeça para a direita, desencadeados por atenção visual dirigida a um ecrã, sem alteração do estado de consciência. Exame neurológico normal. O vídeo-electroencefalograma mostrou pontas e ondas abruptas de projeção parietal esquerda próximas à linha média (P3 e Pz) em vigília, acentuadas pelo sono, sem coincidência directa com os movimentos oculares, sendo estes mais frequentes que a actividade eléctrica anormal, sobretudo com a criança concentrada na visualização de imagens. A hiperventilação e a foto-estimulação não desencadearam respostas patológicas. A ressonância magnética encefálica excluiu lesões focais. Foi medicado com levetiracetam 40 mg/kg/dia, com melhoria clínica e electroencefalográfica, encontrando-se assintomático aos 7 meses de seguimento.

Conclusões: Os desvios paroxísticos do olhar, mesmo quando associados a movimentos da cabeça, raramente têm causa epilética. Neste caso, a correlação temporal entre a actividade epileptiforme e as manifestações motoras, assim como a melhoria sob terapêutica antiepilética reforçam a provável natureza epilética do desvio do olhar. A correspondência não unívoca entre o desvio do olhar e as pontas no vídeo-electroencefalograma e a ausência de lesões focais no exame imagiológico poderão dever-se a limitações da tecnologia actual, estando indicada a realização de outros exames se houver agravamento clínico, com refractaridade aos anti-epiléticos.

PO69. Insulinoma como causa rara de epilepsia refratária de novo

Tiago Gomes^{1,3}, Ana Monteiro^{1,3}, Cláudia Nogueira², César Esteves^{2,3}, Sara França¹

1-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. tiago.bernardino.gomes@gmail.com

Introdução: A hipoglicemia pode manifestar-se por episódios de perturbação cognitiva-comportamental, alteração do estado de consciência, défices neurológicos focais ou, mais raramente, epilepsia sintomática. O insulinoma é uma neoplasia rara do pâncreas endócrino, mas é a causa mais comum de hipoglicemia associada a hiperinsulinismo endógeno.

Caso Clínico: Mulher de 62 anos com ligeiro atraso do desenvolvimento psicomotor sequelar a meningite na infância, sem outros antecedentes de relevo. Aos 59 anos desenvolve episódios prolongados (<1 hora) de perda de contacto, sialorreia e incontinência de esfíncteres, de predomínio matinal e aparentemente sem sintomas pós-ictais, exceto amnésia anterógrada. O quadro foi interpretado como crises epiléticas e teve benefício inicial com anti-epiléticos. Aos 62 anos verifica-se aumento da frequência das crises, com progressão frequente para crises tónico-clónica generalizada, e fármaco-resistência. O exame neurológico manteve-se sobreponível e sem alterações de relevo. TC cerebral sem alterações. EEG com surtos de atividade lenta e epileptiforme frontotemporal esquerda, agravados pela hiperventilação. Num dos episódios detetou-se hipoglicemia grave e persistente, resistente à glicose endovenosa, sendo o estudo sugestivo de hiperinsulinismo endógeno, sem outras alterações. A tomografia abdominal revelou uma lesão da cabeça do pâncreas com confirmação anatomopatológica de insulinoma após duodeno-pancreatectomia cefálica. Até à data, esta intervenção resolveu os episódios de hipoglicemia e permitiu o controlo das crises (sem novos episódios desde a cirurgia).

Conclusão: As neoplasias produtoras de insulina podem mimetizar aspetos clínicos e eletroencefalográficos de epilepsia, especialmente epilepsia refratária do lobo temporal. O tratamento dirigido é eficaz, mas o atraso no diagnóstico associa-se a sequelas neurológicas permanentes, incluindo epilepsia, e risco de morte. Este caso salienta a pertinência do estudo metabólico nos episódios neurológicos paroxísticos, mesmo quando os antecedentes, a clínica e os exames complementares sugerem outras etiologias.

PO70. Singulto: uma rara manifestação de estado mal epilético não convulsivo

Catarina Falcão de Campos, Andreia D. Magalhães, Ana Rita Peralta, Ana Patrícia Antunes, Filipa Falcão, José Pimentel, Luísa Albuquerque

Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal. catarinahfcampos@gmail.com

Introdução: O singulto é causado por contração mioclónica do diafragma e músculos intercostais inspiratórios seguida imediatamente de encerramento da glote. O singulto persistente é uma situação rara e pode ser manifestação de doença do sistema nervoso central.

Caso Clínico: Homem, 20 anos, institucionalizado, admitido no serviço de urgência por dois episódios de crises tónico-clónicas generalizadas (CTCG) sem recuperação da consciên-

cia entre os episódios. Antecedentes pessoais de epilepsia e embriofetopatia por exposição in utero a valproato de sódio (VPA), medicado com clobazam, carbamazepina (CBZ), quetiapina e haloperidol. À observação, vigil mas agitado, com discurso escasso, sem nomeação ou cumprimento de ordens. Reflexo de ameaça presente bilateralmente. Objetivados movimentos oromandibulares tipo mastigatórios e singultos. Analiticamente, trombocitopénia, hiponatrémia ligeira e níveis séricos de CBZ supratrapêuticos. TC-CE sem alterações. Vídeo-EEG revelou actividade epilética caracterizada por pontas e polipontas com máximo bifrontal, a cerca de 3-6 Hz, contínuas. Estes paroxismos precediam, frequentemente, os episódios de singultos, sugerindo uma etiologia epilética para este fenómeno motor. Efetuou-se perfusão de VPA, seguido de levetiracetam e clonazepam e suspensão de CBZ com recuperação do estado de consciência, vigiância com discurso pobre e cumprimento de ordens simples, sobreponível ao estado prévio, e regressão dos singultos. EEG com actividade de base lenta e actividade epilética bi-frontal ocasional.

Conclusão: Raros relatos na literatura documentam a presença de singulto persistente ou recorrente em crises epiléticas focais ou no contexto de epilepsia generalizada idiopática. Este caso documenta, pela primeira vez, esta manifestação no contexto de um estado de mal epilético não convulsivo. Este sinal, no adequado contexto clínico, deve alertar para a presença desta patologia.

PO71. Estado de mal de ausências no adulto: sutileza das manifestações clínicas

Francisco Bernardo, Rita Martins, Elsa Parreira, António Martins, Amélia Nogueira Pinto

Serviço de Neurologia Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora. francisco.m.bernardo@gmail.com

Introdução: O estado de mal de ausências caracteriza-se por alteração do estado de consciência ou do comportamento associada a actividade paroxística contínua no electroencefalograma. As manifestações clínicas são frequentemente sutis, condicionando um verdadeiro desafio diagnóstico.

Caso Clínico: Mulher de 55 anos, antecedentes pessoais de epilepsia generalizada e perturbação de ajustamento, medicada com topiramato, alprazolam, trazodona e escitalopram. Foi levada ao serviço de urgência por ter sido encontrada a deambular na rua com alterações comportamentais. A doente apresentava-se em mutismo, com olhar vago, reagia ao estímulo verbal e cumpria ordens simples. Posteriormente, evidenciou-se desorientação temporo-espacial, discurso pobre, nominal, perseverante, ecolália, riso despropositado, mioclonias supraciliares bilaterais e comportamento apráxico, sem outros sinais focais ou movimentos involuntários. Pelo antecedente pessoal de epilepsia realizou EEG que revelou ponta-onda contínua compatível com estado de mal não convulsivo generalizado, iniciando terapêutica anti-epilética com valproato e levetiracetam. No dia seguinte, a doente apresentava lentificação psico-motora, discurso pouco fluente, nistagmo horizontal-rotatório e decomposição dos movimentos oculares, evidenciando-se melhoria electroencefalográfica com constatação de rara actividade paroxística caracterizada por complexos ponta-onda generalizados, sem evidência de estado de mal. Realizou RM-CE que revelou hiperintensidades inespecíficas



em T2. Ao longo do internamento existiu melhoria clínica significativa, tendo a doente alta medicada com levetiracetam e topiramato, apenas com lentificação difusa ligeira no EEG. Um mês após alta a doente repetiu RM-CE que evidenciou alteração difusa de sinal (T2) envolvendo o córtex insular e região mesotemporal bilateralmente, bem como a superfície giral das circunvoluções neocorticais, aspectos possivelmente relacionados com anomalias peri-ictais transitórias, observando-se recuperação clínica total, sem novos episódios neurológicos.

Conclusões: O caso descrito demonstra a subtileza das manifestações clínicas presentes no estado de mal de ausências, podendo não ser valorizadas e atribuídas a outras patologias, nomeadamente psiquiátricas. A suspeição clínica e o registo electroencefalográfico são fundamentais para o diagnóstico, permitindo uma terapêutica adequada.

P072. Lipoma da fissura sílvica associado a displasia cortical

Joana Parra, Alcinda David, Conceição Bento, Francisco Sales

Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
joana_parra@hotmail.com

Introdução: Os lipomas intracranianos são malformações congénitas que representam 0,1 a 1,3% de todas as lesões cerebrais. A ocorrência fora da linha média é rara e a fissura sílvica é uma localização pouco comum, com uma incidência de 3,4 - 5% em algumas séries. Muito raramente, os lipomas podem ser encontrados na superfície hemisférica cerebral. Estão muitas vezes associados a anomalias do SNC, tais como malformações corticais. Os sintomas mais comuns são as crises epilépticas. Trata-se de uma epilepsia muito bem controlada com terapêutica farmacológica. Os poucos casos submetidos a ressecção cirúrgica resultaram em morbilidade importante devido às características da lesão.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 25 anos, dextra, com antecedentes pessoais irrelevantes, que inicia crises discognitivas pouco frequentes aos 15 anos de idade. Antecedentes familiares de epilepsia em três primos paternos em 2º grau e irmão com epilepsia secundária a angioma cavernoso. O diagnóstico de epilepsia é realizado aos 23 anos. Foi medicada com levetiracetam 1g/dia com controlo total das crises. A RM CE mostrou lipoma frontal e sílvico direito e displasia cortical frontoinsular direita caracterizada por poli-microgiria e áreas de heterotopia no centro semioval. A monitorização vídeo-EEG confirmou o diagnóstico de epilepsia focal do lobo frontal. A PET inter-ictal revelou hipometabolismo frontoinsular direito.

Conclusão: Apresentamos este caso de epilepsia focal devido a lipoma da fissura sílvica associado a displasia cortical focal visto que se trata de uma causa rara de epilepsia. Tal como descrito na literatura, houve uma ótima resposta à monoterapia antiepiléptica.

P073. Amoxicilina: um fármaco potencialmente epileptogénico

João Raposo, Miguel Pereira, Rute Teotónio, Conceição Bento, Francisco Sales

Unidade de Epilepsia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
jpl.raposo@gmail.com (João Raposo)

Introdução: As crises induzidas por fármacos podem ocorrer em indivíduos susceptíveis, com ou sem epilepsia, sobretudo na vigência de circunstâncias predisponentes, podendo incluir um amplo espectro de manifestações. Os antibióticos beta-lactâmicos são amplamente utilizados e o seu potencial epileptogénico é conhecido desde 1945, sendo atribuído ao antagonismo da ação do GABA do anel beta-lactâmico.

Caso clínico: Os autores apresentam o caso de um homem de 64 anos, sem epilepsia, que procurou o serviço de urgência por surtos breves de tremor generalizado, sem outras queixas associadas, com início poucos dias após a prescrição de amoxicilina para tratamento de uma sinusite, tendo reportado um episódio sobreponível cerca de 6 meses antes, sob medicação com o mesmo fármaco. No exame observavam-se episódios breves de clonias rápidas (tipo vibratório), aparentemente envolvendo todo o corpo, sem perturbação da consciência ou outras manifestações visíveis ou subjectivas. O vídeo-EEG revelou surtos generalizados de actividade rápida (13-14 Hz) com máxima amplitude nas regiões frontocentrais (F4-C4, F3-C3 e Fz-Cz), com duração de 1 a 3 segundos, associados (time-locked) às clonias. Realizou estudo de imagem por tomografia computadorizada e estudo analítico de rotina que não revelaram alterações. Não existiam outros precipitantes para crises epilépticas. A amoxicilina foi substituída por claritromicina e o padrão electroclínico acima descrito desapareceu em menos de 24 horas.

Conclusões: A semiologia ictal das crises epilépticas situacionais pode ser muito variável ultrapassando os quadros clínicos habituais. A investigação etiológica deve incluir o efeito iatrogénico de alguns fármacos. O caso clínico apresentado documenta um efeito epileptogénico da amoxicilina tal como já havia sido descrito para outros beta-lactâmicos. A identificação destes casos é importante e evita um tratamento anti-epiléptico desnecessário já que as crises induzidas por fármacos são habitualmente auto-limitadas e não recorrem se o fármaco for descontinuado.

P074. Importância do Tálamo na comunicação entre áreas corticais visuais primárias e secundárias. Análise em dois doentes com lesões vasculares neonatais.

Alberto Leal

Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa.
a.leal@neuro.pt

Introdução: O Tálamo é uma importante estrutura cerebral cujo papel mais conhecido consiste na retransmissão da informação sensorial periférica para o neocórtex. No entanto diversos núcleos talâmicos não recebem aferentes sensoriais periféricos mas estabelecem conexão entre áreas neocorticais, desempenhando um papel até ao momento mal caracterizado no processamento cerebral da informação. A comunicação entre áreas neocorticais segue assim um via directa cortico-cortical e uma indirecta, cortico-talâmico-cortical cuja importância relativa está pouco estabelecida.

Objectivos: Caracterizar a importância da via indirecta cortico-tálamo-cortical no processamento da informação visual.

Metodologia: Em dois doentes adultos com antecedentes de hemorragia talâmica neonatal e destruição unilateral do Pulvinar, foram realizados Potenciais Evocados Visuais usando imagens de faces, carros, palavras e pseudo-palavras, com

recurso a EEG de alta resolução (82 eléctrodos). A capacidade para processar os estímulos visuais foi testada através de testes neuropsicológicos (Cambridge Face Memory Test e Philadelphia Face Perception Battery).

Resultados: Os doentes não apresentaram défices de campo visual e o desempenho nos testes visuais de faces foi normativo. As RMs evidenciaram além da lesão unilateral dos Pulvinares, atrofia da substância branca homolateral, mas sem atrofia cortical associada. Os potenciais Evocados demonstraram uma assimetria patológica para palavras e pseudo-palavras, com redução da amplitude hemisférica esquerda, enquanto os potenciais hemisféricos direitos permaneceram inalterados.

Conclusões: O atingimento selectivo dos potenciais visuais tardios sobre o hemisfério esquerdo (com lesão talâmica) evidencia o contributo da via cortico-tálamo-cortical na transferência da informação entre a área visual primária occipital e as secundárias temporo-occipitais inferiores.

P075. Lesão desmielinizante encefálica pseudotumoral: relato de caso

Márcia Cristina da Paixão Rodrigues, José Eduardo Souza Dias Júnior, Rafael Basílio Guimarães
Serviço de Neurocirurgia do Hospital Estadual Mário Covas, Santo André - SP, Brasil.
marcianeurocirurgia@gmail.com

Introdução: Uma lesão desmielinizante do sistema nervoso central pode mimetizar lesões expansivas. A forma pseudotumoral é rara com uma estimativa de 1-2 / 1000 casos de esclerose múltipla. O diagnóstico pode ser difícil, pois tanto a história clínica quanto a neuroimagem podem ser semelhantes aos achados nos casos de glioma, linfoma, abscesso. A pesquisa de anticorpos antiaquaporina 4 pode auxiliar no diagnóstico. O ideal é o diagnóstico histopatológico. Relatamos um caso de lesão tumefeita em área eloquente com diagnóstico por biópsia estereotáxica.

Caso: Paciente masculino com 21 anos de idade que procurou a emergência devido a primeiro episódio de crise convulsiva. Apresentava hemiparesia (grau IV) a esquerda. A tomografia computadorizada de crânio mostrou uma lesão expansiva em área motora à direita. Realizados exames gerais, marcadores tumorais e infectoparasitários que foram negativos, o exame de líquido foi normal. Pesquisa de bandas oli e policlonais e o anticorpo antiaquaporina 4 foram negativas. Evoluiu com piora do défice motor e em exame de ressonância magnética de crânio mostrou aumento da lesão. Como a lesão estava localizada em área nobre e com diagnóstico sugestivo de neoplasia foi indicado uma biópsia estereotáxica. Evoluiu bem após a biópsia e o laudo histopatológico mostrou infiltrado inflamatório de predomínio linfoplasmocitário, por vezes perivascular, com presença de áreas de degeneração microcística e raros gemistocitos, ausência de neoplasia; compatível com doença desmielinizante. Feito corticoterapia e recebeu alta com melhora acentuada da lesão e do défice motor e sem crise convulsiva.

Conclusões: Os autores concluem que em lesões tumefactas encefálicas em áreas eloquentes a biópsia estereotáxica é segura e eficaz. A pesquisa de anticorpos antiaquaporina 4 auxilia no diagnóstico. O tratamento da forma pseudotumoral não é bem definido, mas o consenso geral é o uso de corticosteroides.

P076. Esclerose múltipla e hepatite autoimune.

Gonçalo Cação¹, Ernestina Santos^{1,2}, Ana Martins Silva^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto;
2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto.

goncalo.cacao@gmail.com; ernestina.santos@gmail.com;
anaadmsilva@gmail.com.

Introdução: A hepatite autoimune (HAI) é uma doença crónica associada a outras doenças autoimunes, mas infrequentemente a esclerose múltipla (EM), onde a sua prevalência estima-se em 0.17% versus 0.0169% na população geral.

Casos Clínicos: Descrevem-se 5 casos de HAI associada a EM seguidos na Consulta de Neuroimunologia/EM do CHP-HSA.

Mulher de 48 anos, diagnosticada como EM recorrente-remitente (EMRR) em 1996, sem terapêutica modificadora doença (TMD) apresenta em 2002 insuficiência hepática com padrão colestático. Revela anticorpos anti-músculo liso (AML) e biópsia hepática compatível com HAI. Fez azatioprina e corticosteroides, mantendo-se estável. Em 2014 apresenta hepatite fulminante, submetida a transplante sem sucesso, acabando por falecer.

Mulher de 52 anos, diagnosticada com EMRR em 1995, sob interferão beta-1b. Em 2007 apresenta hepatite colestática, suspendendo interferão sem resolução. Revela anticorpos AML, antinuclear e anti-F-actina. Biópsia hepática compatível com HAI. Fez corticosteroides e ácido ursodesóxícolico com resolução, permanecendo estável.

Homem de 32 anos, diagnosticado com EMRR em 07/2013, apresenta em 10/2013 hepatite colestática após corticoterapia endovenosa por surto de EM, enquanto se encontrava sem TMD. Biópsia hepática compatível com HAI. Após corticoterapia teve resolução. Iniciou acetato de glatiramer em 05/2014 sem novos surtos.

Mulher de 28 anos, diagnosticada com EMRR em 2002, tratada com interferão beta-1a e natalizumab até 10/2014. Em 11/2014, após bolús de corticosteroides, apresenta insuficiência hepática com padrão colestático. Biópsia hepática compatível com HAI. Tratada com corticosteroides e azatioprina, mantem-se sem novos surtos.

Mulher de 34 anos, diagnosticada com EMRR em 04/2015, sem TMD, apresenta em 07/2015 insuficiência hepática com padrão colestático. Biópsia hepática compatível com HAI. Tratada com corticosteroides e azatioprina, mantem-se sem novos surtos.

Conclusão: Nestes casos a gravidade da HAI e EM não se correlaciona, variando entre doentes. Apesar de rara, associação parece clara, devendo considerar-se biópsia hepática em doentes com EM e aumento sustentado das enzimas hepáticas.

P077. Análise da custo-utilidade do Fumarato de Dimetilo no tratamento de doentes adultos com Esclerose Múltipla Surto-Remissão em Portugal

Luís Miguel¹, João de Sá², Bernardete Pinheiro¹, Carlos Acosta³

1-CISEP Centro de Investigação Sobre Economia Portuguesa, Lisboa, 2-Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa, 3-Biogen, Lisboa.

biogenportugal@biogen.com

Introdução: O Fumarato de dimetilo (DMF) é um novo fármaco oral de primeira linha para o tratamento da esclerose múltipla surto-remissão (EMSR), cuja avaliação farmacoeconómica ainda não foi efetuada em Portugal.

Objetivos: Estudar a custo-utilidade do DMF no tratamento de doentes com EMSR em Portugal.

Metodologia: Um modelo de Markov com ciclos anuais, baseado no modelo SchHARR, foi utilizado para simular a progressão da doença, medida pela escala EDSS, os surtos e a evolução para formas secundárias progressivas (EMSP).

Assumiu-se que os doentes poderiam descontinuar o tratamento de primeira linha e transitar para segundas linhas, mas que interromperiam qualquer tratamento se evoluíssem para EDSS 7 ou EMSP.

Os dados clínicos foram estimados através de uma *mixed treatment comparison*, sendo a qualidade de vida baseada nos ensaios clínicos do fumarato de dimetilo e no UK-MS Survey.

O consumo de recursos, e respetivos custos unitários, foram baseados na literatura e fontes oficiais relevantes para Portugal. Considerou-se a perspetiva da sociedade, um horizonte temporal de 50 anos e uma taxa de atualização de 5%.

Resultados: Quando comparado com acetato de glatirâmero, o DMF permite um ganho de 0,39 anos de vida ajustados pela qualidade (AVAQs) com um acréscimo de custos de 8.971€, sendo o rácio custo-utilidade de 17.433€/AVAQ. A análise de sensibilidade mostra que os resultados são mais sensíveis à progressão da incapacidade.

Conclusões: O rácio de 17.433€/AVAQ é inferior ao limite habitualmente aceite para o financiamento de medicamentos em Portugal (cerca de 30.000€/AVAQ). Assim, o fumarato de dimetilo deve ser considerado uma terapêutica custo-efetiva no tratamento da EMSR em Portugal.

Compromissos: Esta análise foi financiada pela Biogen. Carlos Acosta é colaborador da Biogen.

P078. Efeito rebound do fingolimod durante a gravidez

Adriana Rua¹, Núria Sola-Valls², Maria Sepúlveda², Yolanda Blanco², Sara Llufríu², Albert Saiz²

1- Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2- Center for Neuroimmunology, Service of Neurology, Hospital Clínic and Institut d'Investigació Biomèdica August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, Spain. adriana_rua@hotmail.com

Introdução: O fingolimod é um tratamento eficaz aprovado na Esclerose Múltipla Surto-Remissão (EMSR). No entanto, a experiência sobre o curso da doença após a sua interrupção e especialmente a ocorrência de efeito *rebound* (agravamento da actividade basal da doença após suspensão do fingolimod) é limitada.

Caso-clínico: Mulher de 35 anos com diagnóstico de EMSR em 2002, não respondedora ao β -interferon iniciou fingolimod em 2010. De 2010 a 2014, sob fingolimod teve 3 surtos leves. As RM de controlo mostraram novas lesões sem realce de gadolínio (Gd+) e pontuação estável na Expanded Disability Status Scale (EDSS 1,0). O fingolimod foi suspenso em maio 2014 devido ao desejo de engravidar, tendo ficado grávida 2 meses após. Na 5ª semana de gestação, desenvolveu mielite sensitiva que recuperou sem tratamento. Na 9ª e 16ª semana teve 2 surtos com sintomas multifocais - medulares e do tronco cerebral (EDSS 3.0) tratados com 1g de metilprednisolona intravenosa (MPiv), 3 dias. No último, apesar do trata-

mento, desenvolveu síndrome medular grave (EDSS 6,0) sem melhoria após novo ciclo de 5 dias 1g MPiv. Iniciou imunoglobulinas iv, com recuperação parcial (EDSS 4.0). Durante o 3º trimestre teve 2 surtos, na 25ª (mielite) e 30ª semana (tronco cerebral) tratados com 1g MPiv, 3 dias (EDSS 3,5). Foi submetida a cesariana eletiva na 35ª semana. Em março de 2015, após a cesariana, a RM mostrou um aumento drástico do número de lesões cerebrais, tronco encefálico e da medula espinhal, Gd+ na sua maioria. Foi tratada com 1g MPiv, 3 dias (EDSS 3.0). O teste para anticorpos contra o vírus anti-JC foi positivo e pelo risco de leucoencefalopatia multifocal progressiva, iniciou Aemtuzumab.

Conclusões: Mulheres que interrompem fingolimod devido a gravidez podem estar em risco de *rebound* da doença. Actualmente não existem orientações ou experiência sobre a melhor abordagem terapêutica, especialmente na gravidez.

P079. Infecção a *Clostridium difficile* em doente sob fingolimod

Filipa Ladeira¹, Claudia Borbinha¹, Ana Sofia Correia^{1,3}, Susana Peres^{2,4}, Miguel Viana Baptista^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Infeciologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-CEDOC, Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal. filipaladeira@msn.com

Introdução: A terapêutica com fingolimod associa-se a linfopenia com aumento do risco de infeções, sobretudo virais. Até Julho de 2015, 5 casos de infeção a *clostridium difficile* em doentes sob terapêutica com fingolimod foram reportados à Agência Europeia de Medicamentos, contudo, a relação com o efeito imunossupressor do medicamento não é clara.

Caso clínico: Mulher de 36 anos, com diagnóstico de esclerose múltipla surto-remissão desde 2001, iniciou terapêutica com fingolimod em Setembro de 2011 com bom controlo da doença.

Em Setembro de 2014, em contexto de infeções urinárias de repetição, realizou 3 ciclos de antibioterapia com amoxicilina e ácido clavulânico. Dois meses depois iniciou quadro de dejeções diarreicas com muco e sangue. Laboratorialmente destacava-se elevação de parâmetros inflamatórios. Após pesquisa de *clostridium difficile* negativa, cumpriu novo ciclo de antibiótico com ciprofloxacina com melhoria clínica e laboratorial. Em Dezembro apresenta novas queixas gastrointestinais, referindo cólica abdominal, tenesmo, dejeções diarreicas com sangue. Efectuou-se nova pesquisa fecal de toxinas de *clostridium difficile* que foi positiva. A doente cumpriu terapêutica com metronidazol sem melhoria, motivo pelo qual foi internada para antibioterapia com vancomicina oral durante 14 dias com resolução completa do quadro clínico.

Ao longo dos 4 meses de doença, optou-se por manter a terapêutica com fingolimod.

Discussão: A antibioterapia e imunossupressão são factores de risco reconhecidos para o desenvolvimento de colite a *clostridium difficile*.

No caso descrito, apesar de se admitir que a terapêutica antibiótica poderá ser responsável pelo surgimento do quadro de colite, questiona-se se a imunossupressão induzida pelo fingolimod poderá ou não ter concorrido para o seu desenvolvimento.

P080. Lesões encefálicas múltiplas com captação em anel - ADEM aos 74 anos?

André Caetano¹, Ana Sofia Correia¹, Ding Zhang², Martinha Chorão³, Francisca Sá¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa.

andre.p.caetano@gmail.com; ana_sofiacorreia@hotmail.com; ding_zhang10@hotmail.com; franciscavieirasa@gmail.com

O diagnóstico diferencial de lesões encefálicas síncronas com captação de contraste em anel em adultos é muito variado. Na idade adulta, a encefalomielite disseminada aguda (ADEM) é uma entidade rara, podendo ter um curso atípico. É prioritário excluir outras doenças desmielinizantes do sistema nervoso central, doença metastática ou patologias infecciosas sobretudo em adultos de idade avançada.

Caso Clínico: Mulher de 74 anos, com antecedentes recentes de abscesso dentário, admitida com quadro agudo de disartria e parésia e ataxia do membro inferior direito. A RM crânio encefálica revelou múltiplas lesões encefálicas de predomínio periventricular com captação de contraste em anel. O estudo citoquímico do líquido foi inocente, bem como o exame bacteriológico e o perfil imunológico. A pesquisa por PCR de vírus neurotrópicos no líquido foi negativa e a avaliação laboratorial sistémica não revelou alterações significativas. Perante a hipótese de metástases, fez TC de toraco-abdomino-pélvica que não revelou imagens sugestivas de neoplasia; fez PET de corpo inteiro que apenas mostrou hipermetabolismo das lesões encefálicas sugestivo de processo inflamatório/infeccioso. A biópsia cerebral revelou áreas de infiltração macrofágica e linfocitária perivascular. Sem terapêutica dirigida houve regressão parcial dos défices e das lesões cerebrais ao fim de 1 mês de clínica. Um ano mais tarde mantém apenas discreta parésia do membro inferior direito, sem registo de novos episódios de disfunção neurológica, com reversão imagiológica quase total das lesões encefálicas. Admitimos como diagnóstico mais provável o de ADEM em adulto.

Conclusões: Apresentamos uma doente com apresentação aguda de disfunção neurológica onde o diagnóstico de ADEM foi considerado após extensa investigação etiológica negativa, culminando na realização de biópsia cerebral. Pretendemos chamar a atenção para a necessidade de considerar este diagnóstico mesmo em doentes com mais de 70 anos e com apresentações agudas.

P081. Provável rombencefalite de Bickerstaff com anticorpos anti-GQ1b negativos.

André Militão, Ana Romeiro, Rui Guerreiro.

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal. andrefilipemilitao@gmail.com; ana_carrilho@msn.com; rpguerreiro@gmail.com

Introdução: Rombencefalite de Bickerstaff é uma síndrome inflamatória autolimitada, caracterizada por ataxia e oftalmoparésia simétricas, associadas a alteração da consciência ou hiperreflexia osteotendinosa. Geralmente é precedido por infeção respiratória ou gastrointestinal e apresenta anticorpos anti-GQ1b, sugerindo fisiopatologia semelhante à síndrome Miller Fisher.

Caso clínico: Homem, 79 anos, diabético, sem hábitos

alcoólicos significativos, admitido por confusão e dificuldade na marcha desde há 1 dia, apresentava ataxia apendicular bilateral, oftalmoparésia internuclear bilateral e disartria. TCCE revelou hipodensidade mesencefálica periaquedutal. O líquido, de pressão normal e acelular, apresentava proteinorraquia aumentada. Agravou ao longo de 2 semanas, desenvolvendo plegia da supraversão, ptose palpebral bilateral, hiporreflexia osteotendinosa e alteração da vigília, despertável apenas à estimulação dolorosa. Da investigação complementar destacou-se: hipersinal em T2 mesencefálico medial na RMCE (12º dia) que desapareceu na RMCE subsequente (46º dia); líquido (13º dia) mantinha dissociação albumino-citológica; EEG (14º dia) actividade focal lenta teta-delta fronto-parietal bilateral; EMG (25º dia) polineuropatia periférica sensitivo-motora axonal ligeira; pesquisa anticorpos anti-GQ1b negativa. Perante a clínica e alterações do líquido e RM, colocou-se hipótese de rombencefalite de Bickerstaff. Melhorou espontaneamente da alteração da consciência e desorientação. Fez 5 dias de imunoglobulina intravenosa, melhorando parcialmente da limitação da supraversão, hiporreflexia e ataxia. Teve alta após 73 dias, mantendo oftalmoplegia internuclear bilateral, ataxia apendicular e marcha possível com apoio bilateral. Cinco meses depois, ainda mantinha estes défices.

Conclusões: Além da clínica, o diagnóstico definitivo de rombencefalite de Bickerstaff implica anticorpos anti-GQ1b positivos. Na sua ausência, o diagnóstico deve ser considerado após exclusão de outras etiologias e se a investigação complementar for compatível. Um estudo prévio sugeriu pior recuperação na ausência de anticorpos anti-GQ1b, à semelhança do presente caso. Tal poderá corresponder a um subtipo envolvendo outros auto-anticorpos ou a uma causa distinta de disfunção do tronco encefálico.

P082. Paquimeningite hipertrófica recorrente por Síndrome de Hiper IgG4

Joana Martins¹, Nuno Vila-Chã^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS, Universidade do Porto. jcsfmartins@gmail.com

Introdução: O envolvimento do SNC no Síndrome de Hiper IgG4 é raro. A paquimeningite hipertrófica (PH) é a manifestação neurológica mais comum e habitualmente é monofásica. Caracteriza-se por lesão moderada a grave da barreira hematoencefálica e concentração de IgG4 no LCR elevada. O índice de IgG4 e o IgG4loc são indicadores sólidos de síntese de IgG4 intratecal.

Caso clínico: Apresentamos uma mulher de 63 anos que em 2008 foi admitida por dorsalgia isolada com 2 meses de evolução. Analiticamente, apresentava pleocitose linfocitária, com proteínas e ratio de glicose normal. A RM encefálica e medular revelava espessamento paquimeningeo com captação de contraste de C5 a D12 e discreta moldagem da medula. Foi tratada com corticoterapia com melhoria clínica e regressão progressiva da lesão. Em 2014 foi readmitida por lombalgia isolada com 3 meses de evolução. A análise do LCR mostrava pleocitose linfocitária, proteinorraquia de 123 mg/dL (N<45), concentração de IgG de 48.4 mg/dL (0.8-3.8), índice de IgG de 3.15 (N<0.7) e síntese intratecal de bandas oligoclonais (3). A concentração de IgG4 no LCR era 14.7 mg/dL (0.01-



0.33), o índice de IgG4 7.09 (0.25-0.91) e o IgG4loc >0. O coeficiente de albumina era 1,17 (<0.7) e a IgG sérica era normal (1311 mg/dL). A RM encefálica e medular revelava espessamento paquimeningeo com captação intensa de contraste de D7 a L5. A restante investigação que incluiu estudo de autoimunidade, enzima conversora de angiotensina, serologias e TC toracoabdominopelvica, foi normal/negativa. Foi tratada com corticoterapia e iniciou imunossupressão com metotrexato, com melhoria clínica e imagiológica do quadro.

Conclusão: A peculiaridade deste caso está relacionada com o padrão recorrente da PH por Síndrome de Hiper IgG4. Apesar de se tratar de uma doença rara, a responsividade à corticoterapia justifica a sua suspeição clínica no estudo de PH recorrentes.

P083. Leukoencephalopathy with vanishing white matter com demência e parkinsonismo no adulto

Ana Arraiolos, Rita Simões, José Vale
 Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo.
 arraiolos.ana@gmail.com

Introdução: A Leukoencephalopathy with vanishing white matter (LVWM) é uma doença autossômica recessiva causada por mutações dos genes EIF2B1-5. Nas formas típicas a doença manifesta-se na infância por um quadro progressivo de ataxia e espasticidade que se associa a uma extensa leucoencefalopatia. É comum a ocorrência de episódios de deterioração neurológica grave precipitados por febre ou traumatismo craniano menor. A expressão clínica é contudo heterogênea e raras vezes pode manifestar-se na idade adulta

Caso Clínico: Homem de 46 anos, filho de pais consanguíneos, com história de epilepsia focal com generalização secundária durante a infância e adolescência. Aparentemente bem até há 2 anos, altura em que começou a ser notado declínio cognitivo e alterações da marcha com agravamento progressivo. Na observação salientava-se a presença de demência frontal, síndrome parkinsoniana acinético-rígido com freezing da marcha e ligeira espasticidade. A RM CE mostrou a existência de lesões difusas da substância branca bi-hemisférica cerebral e cerebelosa, hiperintensas em T2, com áreas encefaloclasticas mais expressivas nas regiões bi-frontais, porções anteriores das coroas radiárias e centros semi-ovais. Foi iniciado tratamento com L-Dopa (até 600 mg/d) sem qualquer benefício. O estudo genético revelou a presença da mutação c.338G>A (p.Arg113His), em homozigotia no gene EIF2B5.

Conclusões: Embora se deva admitir que a epilepsia na infância/adolescência traduza já expressão da doença, o diagnóstico de LVWM foi estabelecido apenas após o desenvolvimento de demência e parkinsonismo já na 5ª década. Ainda que não seja possível estabelecer uma correlação clínico-genética, os doentes com a mutação p.Arg113His em homozigotia têm habitualmente formas mais ligeiras da doença. Este caso ilustra a variabilidade fenotípica nas formas de expressão tardia e alerta para o diagnóstico de LVWM nos doentes com uma apresentação menos típica.

P084. Envolvimento neurológico na Linfocitose hemofagocítica do adulto como manifestação inaugural de Lúpus eritematoso sistémico

Ary de Sousa¹, Pedro Brás¹, Isabel Botelho², Mónica Almeida², Manuel Manita¹
 1- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2- Unidade de Cuidados Intensivos Polivalentes, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central
 arydesousamd@gmail.com

Introdução: A linfocitose hemofagocítica (LHH) é uma condição grave e potencialmente fatal, raramente diagnosticada em adultos. Pode classificar-se em primária ou secundária a processos infecciosos, neoplásicos ou autoimunes, como o lúpus eritematoso sistémico (LES). O SNC é afectado em até 73% dos casos de LHH infantil, sendo frequentemente relatado meningite, convulsões ou lesões da substância branca.

Caso Clínico: Homem de 28 anos, previamente saudável, apresentou-se num outro hospital com febre, perda ponderal e artralhas. Foi submetido a estudo infeccioso e auto-imune, destacando-se VS elevada, anticorpo anti-nuclear e anti-DNAs positivos e hipocomplementémia. Foi encaminhado para uma consulta externa. Uma semana depois apresenta-se no nosso hospital por persistência da clínica, associado ao recente aparecimento de erupções aftosas orais, rash facial em asa de borboleta e múltiplas adenopatias generalizadas. Desenvolveu laboratorialmente pancitopenia, lesão renal aguda e padrão de citocolestase hepática. Teste de Coombs foi positivo e o esfregaço de sangue e mielograma iniciais foram normais. Nas primeiras 24h ocorre deterioração progressiva do estado de consciência, sem sinais neurológicos focais. PL revelou pleocitose com predomínio de polimorfonucleados e hiperproteínorráquia. RM-CE mostrou lesões polimorfas hiperintensas em TR longo, atingindo o córtex e substância branca bilateralmente, sem restrição à difusão. Iniciou metilprednisolona endovenosa durante 6 dias, seguido de IGIV, sem melhoria. Desenvolveu ainda esplenomegalia, hiperferritinemia, hipofibrinogenemia e hipertrigliceridemia, satisfazendo critérios para LHH. Repetiu mielograma que mostrou escassas imagens de hemofagocitose. Foi instituído dexametasona, hidroxycloquina, colchicina e ciclofosfamida endovenosa com melhoria progressiva do quadro clínico e imagiológico.

Conclusão: Reportamos um caso de LHH com envolvimento neurológico como manifestação inaugural de LES. O mecanismo de envolvimento do SNC, pelas características clínico-imagiológicas, assumiu-se ser provavelmente secundário ao LHH. Este caso ilustra como o LHH deve ser considerado no diagnóstico diferencial das lesões agudas da substância branca em adultos.

P085. Hipersexualidade e defeito cognitivo

Célia Machado¹, Maria do Céu Ferreira², Ana Sofia Costa¹, Sofia Rocha¹, Álvaro Machado¹
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Psiquiatria, Hospital de Braga, Braga.
 ccarinamachado@gmail.com

Introdução: A hipersexualidade está primariamente relacionada com o aumento da libido e apresenta uma fisiopato-

logia complexa. Os lobos temporais mesiais são regiões críticas na mediação do comportamento sexual e as amígdalas parecem desempenhar um papel central na regulação do impulso sexual.

Caso Clínico: Mulher de 82 anos, dextra, com três anos de escolaridade. Antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e osteoporose. Sem história psiquiátrica prévia ou familiar de relevo. Desde há seis anos com desejo sexual aumentado e reposta sexual a estímulos que são, por si, considerados erógenos ("os homens que passam na rua" ou "o som de uma campainha"). Apresenta autoreferência excessiva, com interpretações delirantes, mas sem ideiação delirante estruturada. Sem relações sexuais há vários anos e sem comportamentos sexuais de masturbação. Refere alterações de memória para factos recentes desde há cerca de quatro anos, com agravamento progressivo, mas sem perturbação da autonomia funcional. Exame neurológico sem sinais focais e sem sinais de libertação frontal, pontuando 26 pontos no MMSE. Análises sem alterações. RM crânio-encefálica com atrofia dos hipocampos e múltiplas lesões isquémicas lacunares não recentes nos gânglios da base e tálamo esquerdo. Estudo neuropsicológico compatível com défice cognitivo ligeiro (DCL) amnésico multidomínios. Foi medicada sequencialmente com mirtazapina, quetiapina, clorpromazina e, posteriormente, ciproteona, mas sem melhoria. Não tolerou donepezilo nem memantina. Actualmente medicada com rivastigmina.

Conclusões: As alterações da sexualidade têm sido pouco estudadas em indivíduos com defeitos cognitivos. Os estudos mostram que os sintomas neuropsiquiátricos em doentes com DCL pioram o prognóstico e aumentam o risco de demência. Apresentamos o caso de uma doente com DCL cuja queixa inicial e que motivou a procura de cuidados médicos foi o aumento da libido e múltiplas interpretações delirantes. Este caso ilustra a pertinência da exploração das alterações da sexualidade na consulta de neurologia, no sentido de uma avaliação clínica holística.

P086. Intolerância frio como manifestação disautonómica, em dois doentes com Demência Frontotemporal

Luciano Almendra¹, Joana Parra¹, Diana Duro¹, Ricardo Morais², Isabel Santana^{1,3,4}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. luciano.af.vieira@gmail.com

Introdução: A disfunção autonómica é uma vertente sintomática valorizada recentemente na Demência Frontotemporal (DFT) e parece ser mais prevalente nos doentes com as variantes do comportamento vcDFT e Demência Semântica. Tem-se associado à presença de alterações patológicas no hipotálamo e na ínsula, essencialmente. Os sintomas autonómicos mais descritos na DFT relacionam-se com a disfunção cardiovascular e vesical e a desregulação térmica, e dentro desta a intolerância ao frio (43%). Apresentamos dois doentes com variantes distintas de DFT em que a intolerância ao frio é particularmente exuberante e condicionadora do comportamento do doente.

Casos Clínicos: Doente 1: Homem de 65 anos, dextro, formação académica superior, quadro com 2 anos de evolução

caracterizado por prosopagnosia e alteração comportamental. Estudo neuropsicológico compatível com variante temporal direita de DFT. Ressonância magnética com evidência de atrofia assimétrica temporo-mesial direita. Queixas sistemáticas de frio, exageradas, com recurso a medidas excedentárias para as colmatar e acaba por falecer em consequência do uso inadequado de um cobertor elétrico.

Doente 2: Homem de 71 anos, canhoto, escolaridade básica, quadro com 7 anos de evolução, com clínica e neuropsicologia compatível com vcDFT que no decorrer do último ano tem vindo a manifestar queixas de frio desproporcionais, de novo, que motivam comportamentos compulsivos e obsessivos, de vestir múltiplas peças de roupa, incluindo roupa da própria esposa.

Discussão: Os sintomas causados por disfunção autonómica têm impacto na qualidade de vida do doente e dos seus cuidadores, sendo frequentemente desvalorizados. A sua correta identificação e gestão poderão permitir a redução do desconforto relacionado e prevenir comportamentos potencialmente perigosos. Ambos os casos apresentados são paradigmáticos desta realidade. Além disso, permitem alargar o espectro de manifestação dos sintomas à variante temporal de DFT.

P087. Mutação no gene C9orf72 como Demência com Corpos de Lewy

Joana Parra¹, Miguel Pereira¹, Diana Duro¹, Maria Rosário Almeida², Isabel Santana¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra joana_parra@hotmail.com

Introdução: As repetições de expansão de hexanucleotídeos no gene C9orf72 são uma causa importante de Demência Fronto-Temporal (DFT) e esclerose lateral amiotrófica. Na DFT a apresentação de sintomas psicóticos é um dado semiológico a favor de mutação neste gene. Por outro lado, em coortes de doentes com patologia extra-piramidal a prevalência da mutação é relativamente rara. No entanto, a DFT pode ocasionalmente apresentar-se com características clínicas semelhantes à Demência com Corpos de Lewy, tais como parkinsonismo, flutuação cognitiva, parassónias e alucinações.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 70 anos, dextra, 4 anos de escolaridade, com início aos 65 anos de défice cognitivo essencialmente mnésico e da linguagem, com agravamento progressivo. Antecedentes pessoais de depressão e hipertensão arterial controlada. Mãe falecida aos 56 anos com défice motor rapidamente progressivo, sem défice cognitivo. Desde o início apresentava flutuação cognitiva tendo posteriormente associado síndrome extrapiramidal e o DaTSCAN revelou défice dopaminérgico pré-sináptico bilateral, com predomínio direito, pelo que foi assumido o diagnóstico clínico de Demência com Corpos de Lewy provável. Os biomarcadores de demência não foram compatíveis com Demência de Alzheimer. Apesar de se ter verificado resposta inicial em termos funcionais e de memória aos anticolinesterásicos, aos 2 anos de evolução iniciou deterioração rapidamente progressiva (em um ano evoluiu de uma pontuação de 24 para 6 no MMSE) com alterações disruptivas e atípicas do comportamento (choro compulsivo, agitação e comportamentos obsessivos). Identificou-se a presença de expansão hexanucleotídica no gene C9orf72 em heterozigotia. Na última consulta, apresentava-se em mutismo, cumprindo



ordens simples, com incontinência emocional e rigidez axial marcada, totalmente dependente para as actividades diárias, deambulando com apoio.

Conclusão: Apresentamos um caso de DFT com expansão de hexanucleotídeos no gene C9orf72 que constituiu um desafio diagnóstico por algumas características clínicas atípicas e sugestivas de Demência com Corpos de Lewy.

P088. Síndrome da mão alienígena como primeira manifestação de doença de Creutzfeldt - Jakob

Pedro Lopes, Marina Couto, Leandro Valdemar

Serviço de Neurologia do Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE

pedro_miguel_oliv_lopes@hotmail.com

Introdução: a doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma doença priónica neurodegenerativa rapidamente progressiva e invariavelmente fatal, que apresenta várias formas.

Caso clínico: homem de 68 anos, com antecedentes de dislipidemia e tabagismo. Iniciou, em Julho de 2014, um quadro clínico compatível com síndrome da mão alienígena do membro superior esquerdo com 3 semanas de evolução. Analiticamente sem alterações e RM cerebral com evidência de enfartes lacunares subcorticais frontoparietais bilaterais. EEG normal. Um mês depois com agravamento progressivo da marcha e parésia do membro inferior esquerdo. Subitamente tornou-se pouco reativo e prostrado, entrando em estado estuporoso com movimentos amplos dos membros esquerdos e por vezes com bilateralização. Apresentou movimentos clónicos dos quatro membros que cederam ao diazepam EV. Analiticamente sem alterações relevantes, nomeadamente auto-anticorpos, serologias infecciosas e marcadores tumorais. A RM cerebral, nesta altura, revelou um hipersinal em Flair e T2 envolvendo as cabeças dos núcleos caudados e ambos os putâmens, com maior expressão à direita. Os EEGs seriados denotaram agravamento progressivo com existência de complexos periódicos trifásicos de ondas abruptas, cada vez mais abundantes e mais generalizados. O exame do LCR foi positivo para a proteína 14-3-3 e revelou aumento da proteína tau. Procedeu-se à determinação do subtipo molecular com a genotipagem do códon 129 do gene da proteína priónica PRNP, tendo o resultado sido homocigotia Met/Met para o códon 129 sem a presença de mutações. Assistiu-se a um agravamento progressivo do estado do doente, tendo ocorrido o óbito 4 meses após as primeiras manifestações da doença. Não foi realizado estudo anatomopatológico por decisão da família.

Conclusão: Relatamos o caso de uma provável DCJ na sua forma esporádica, rapidamente progressiva, tendo como manifestação inicial síndrome da mão alienígena e, posteriormente, uma alteração súbita do estado de consciência não epileptogénica, constituindo, uma rara forma de apresentação de uma doença rara.

P089. Demência em doente com Polineuropatia Amiloidótica Familiar de início tardio

João Durães¹, Miguel Pereira¹, Diana Duro³, César Nunes², Maria do Carmo Macário¹, Isabel Santana^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.
duraes.jlo@gmail.com

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) é uma amiloidose sistémica de início precoce. A avaliação multissistémica dos casos tardios (10%) e dos doentes que atingem idades avançadas como resultado dos tratamentos farmacológico e cirúrgico, chamaram a atenção para o envolvimento do SNC como uma nova vertente sintomática da doença, nomeadamente episódios neurológicos focais e demência.

Caso Clínico: Mulher de 82 anos, 3 anos de escolaridade, observada em Consulta de Demência por defeito mnésico, desorientação temporo-espacial e perda de autonomia funcional, com 2 anos de evolução progressiva. Referiu (marginalmente) queixas de parestesias e diminuição da força muscular nos membros inferiores desde os 71 anos e náuseas, vómitos e diarreia no último ano. Os pais eram consanguíneos, a irmã mais velha apresentava queixas semelhantes. O exame neurológico comprovou défice de força grau 4, hipostesia-álgica distal, hiporreflexia miotática dos membros inferiores. O EMG confirmou o diagnóstico de polineuropatia axonal sensitivo-motora crónica e o estudo genético foi diagnóstico, revelando a mutação Val30Met em heterocigotia. No diagnóstico diferencial considerámos, para além das causas mais frequentes de demência tardia, um envolvimento cerebral no contexto da PAF. A avaliação neuropsicológica revelou um padrão de défice amnésico-multidomínios inespecífico; o SPECT cerebral hipoperfusão fronto-temporo-parietal com predomínio esquerdo, também incaracterística; o estudo do LCR era normal e os biomarcadores não eram compatíveis com Doença de Alzheimer; RM-CE sem padrão de atrofia mesial típico de DA mas estavam igualmente ausentes lesões vasculares ou indicadores de amiloidose, nomeadamente "microbleeds".

Conclusões: Face à negatividade da RM não é possível afirmar uma relação etiológica entre a demência e a PAF, mas o estudo não suporta as hipóteses de demência vascular ou neurodegenerativa, sendo importante um controlo evolutivo clínico, imagiológico e, se possível, estudo neuropatológico. Mesmo assim, este caso é relevante para sinalizar a PAF como uma causa de demência no nosso país.

P090. Manifestações do Sistema Nervoso Central na Esclerodermia: um caso clínico

Miguel Tábuas-Pereira, Ricardo Varela, Ana Rita Nogueira, Maria João Henriques, Maria do Carmo Macário, Isabel Santana
Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
miguelatcp@gmail.com

Introdução: A Esclerose Sistémica (ES) é uma doença do tecido conjuntivo com um espectro diverso de manifestações clínicas, secundárias a processos auto-imunes e de fibrose. O envolvimento do Sistema Nervoso Central (SNC) tem sido considerado incomum e secundário à hipertensão, urémia, disfunção pulmonar e tratamento com esteróides. Recentemente, vários autores têm reportado alterações do SNC, como AVC isquémico e hemorrágico, crises epiléticas, cefaleias e perturbações neuropsiquiátricas em relação com uma vasculopatia isquémica secundária à Esclerodermia. As alterações centrais parecem correlacionar-se com o envolvimento do Sistema Nervoso Periférico e a vasculopatia pode ser assintomática.

Caso clínico: Doente de 61 anos, do género feminino, com síndrome de CREST medicado com micofenolato de mofetil que

desenvolve defeito de memória com um perfil/padrão degenerativo, confirmado por avaliação neuropsicológica. A RMN-ce revelou áreas difusas e confluentes de lesão da substância branca subcortical e profunda dos hemisférios cerebrais, a sugerir doença de pequenos vasos, com envolvimento também da substância cinzenta cortical e profunda. O SPECT revelou compromisso da perfusão cerebral essencialmente frontal mas também parieto-temporal. O estudo de LCR revelou um perfil inflamatório, com hiperproteinorráquia (proteínas=109mg/dL, leucócitos=2/mm³) associada a bandas oligoclonais e um perfil de biomarcadores compatível com destruição neuronal importante mas não sugestivo de DA (β -amilóide=526.4pg/mL, tau=1427.9pg/mL, tau-fosforilada=206.5pg/mL).

Discussão: A esclerose sistémica é um distúrbio do colagénio auto-imune complexo multissistémico. O envolvimento do sistema nervoso central é ainda raramente descrito, mas provavelmente frequente por vasculopatia secundária. Reportamos um caso de uma vasculopatia grave, com atingimento severo da substância branca, mas estendendo-se também à substância cinzenta, tal como acontece noutras doenças inflamatórias do SNC. O desenvolvimento de alterações neurológicas em doentes com esclerodermia pode relacionar-se com esta patologia e indicar inadequado controlo terapêutico.

P091. Encefalopatia de início súbito - efeito adverso raro de um exame comum

Mariana Almeida Branco, Luís Fontão, Vítor Tedim Cruz
Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.
mariana_c_branco@hotmail.com

Introdução: A colonoscopia total é um exame amplamente prescrito no âmbito do programa de rastreio do cancro col retal. A preparação intestinal necessária à sua realização pode, embora raramente, provocar alterações metabólicas potencialmente graves. Reportamos o caso de um doente previamente saudável que desenvolveu um quadro de deterioração neurológica rapidamente progressiva após ter sido submetido a este exame.

Caso clínico: Homem de 76 anos, previamente autónomo e cognitivamente íntegro, que foi submetido a colonoscopia total precedida de preparação intestinal com solução electrolítica oral. Algumas horas após o exame iniciou um quadro composto por alterações cognitivas e comportamentais, caracterizado por apatia, discurso incoerente, comportamentos inadequados, alterações mnésicas e perda de continência dos esfíncteres. Ao fim de duas semanas, durante as quais se verificou progressivo agravamento do quadro, teve crise convulsiva tónico-clónica generalizada. Recorreu ao Serviço de Urgência, onde se apresentava vígil, orientado no tempo e no espaço e colaborante, mas parcialmente anosagnósico. Apresentava discurso escasso, mas coerente. Demonstrava défice mnésico acentuado (evocava 0/3 palavras) e compromisso da capacidade de cálculo. Sem outras alterações ao exame neurológico ou no exame geral. Realizou TC crânio-encefálica, que era normal. Apresentava baixos valores de cálcio total (5.4 mg/dl) e magnésio (<0.25 mmol/dl), sem outras alterações no ionograma e nos restantes parâmetros analíticos. A correção das alterações hidroelectrolíticas ao longo da semana seguinte permitiu reverter a sintomatologia.

Conclusão: Na abordagem das síndromes confusionais agudas, o conhecimento das múltiplas causas de encefalopa-

tia metabólica é essencial para a elaboração de um diagnóstico precoce e instituição atempada de terapêutica adequada. No presente caso, a correta valorização de um antecedente aparentemente vulgar foi muito importante: a hipomagnesémia e hipocalcémia precipitadas pela depleção hidroelectrolítica secundária à preparação intestinal para colonoscopia constituíram o fator etiológico provável para o quadro encefalopático agudo.

P092. Visual snow - uma nova entidade neurológica

Ana Luísa Sousa, Manuel Correia
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
anasousac8@gmail.com

Introdução: Os sintomas visuais são frequentes na consulta de Neurologia. A síndrome clínica da “visual snow” é uma entidade recentemente descrita. Os critérios de diagnóstico propostos incluem a sensação de pontos espalhados por todo o campo visual juntamente com palinópsia, fenómenos entópticos, fotofobia ou nictalópsia. Está descrita a associação com zumbido e enxaqueca nestes doentes.

Caso Clínico: Homem de 42 anos; há dois anos atrás, imediatamente após uma infecção das vias aéreas superiores, descreve um zumbido persistente do lado direito e perturbações visuais contínuas que se caracterizam por: 1) pequenos pontos ou “bolhas” espalhados por todo o campo visual, bilateralmente, 2) maior dificuldade em discernir objectos na periferia da visão, 3) sensação de que objectos em movimento deixam um rasto visual (palinópsia) e 4) fotofobia. Estas queixas são persistentes e estáticas. Nega história presente ou passada de enxaqueca. O exame neurológico e oftalmológico é normal, incluindo a acuidade visual, estudo dos campos visuais e fundoscopia. A RMN cerebral, EEG e potenciais evocados visuais não revelaram alterações.

Conclusões: A entidade “visual snow” envolve alterações visuais permanentes, aparentemente distintas da aura de enxaqueca persistente. O atingimento binocular e de todo o campo visual aliado à normalidade da avaliação oftalmológica sugerem um distúrbio localizado ao córtex de associação visual, embora a sua fisiopatologia permaneça incerta.

P093. Siringomielia associada a nevralgia do trigémio: a propósito de 2 casos clínicos

Ricardo Almendra, Vera Espírito Santo, Andreia Veiga, Pedro Guimarães, Ana Graça Velon
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
ricardo.jorge.almendra@gmail.com

Introdução: A siringomielia é uma condição clínica caracterizada pela presença de uma cavidade medular. Clinicamente caracteriza-se pela presença de sintomas sensitivos e motores bilaterais, existindo alguns relatos na literatura sobre a sua associação a nevralgia do trigémio.

Caso 1: Mulher de 40 anos de idade, sem antecedentes de relevo, recorre ao serviço de urgência por episódios de dor facial à esquerda, de curta duração, com início há cerca de uma semana, em território V2-V3 do nervo trigémio associada



a sensação de adormecimento do membro superior esquerdo. Ao exame neurológico referia uma hipostesia térmico-álgica do hemicorpo esquerdo, sem outras alterações ao exame neurológico. Realizou TC CE sem alterações de relevo e iniciou tratamento com carbamazepina em doses crescentes, que não tolerou., Completou investigação em regime de ambulatório com RM do neuroeixo com estudo angiográfico que evidenciou cavidade siringomiélica desde C5 até à região dorsal inferior. O estudo do liquor foi normal. Mantem tratamento conservador medicada com gabapentina 600mg/dia com melhoria sintomática, mantendo queixas sensitivas dos membros. **Caso 2:** Mulher de 46 anos, com antecedentes de malformação de Chiari tipo 1 operada aos 12 anos de idade, referenciada a consulta externa de Neurologia por sensação dolorosa associada a adormecimento de ambos os membros superiores. O exame neurológico era normal. No seguimento referiu dor na hemiface direita, com duração de segundos, no território de todas as divisões do trigémio. A investigação complementar com RM cerebral e cervical com estudo angiográfico mostrou siringomiélica de C2 a D4. Foi medicada com gabapentina 900mg/dia com melhoria sintomática.

Conclusões: A extensão até C2 do núcleo espinal do nervo trigémio tem sido apontada como possível explicação para os casos de nevralgia do trigémio em doentes com siringomiélica, no entanto, ainda é incerto qual será a patofisiologia desta associação.

P094. SUNCT (*Short-lasting Unilateral Neuralgiform Headache Attacks With Conjunctival Injection and Tearing*) em mãe e filho

Pedro Viana¹, Patrícia Pita Lobo², Isabel Pavão Martins¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, 2-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca. Pedrofaroviana@gmail.com

Introdução: As cefaleias trigemino-autonómicas (TAC) constituem um grupo de cefaleias de localização unilateral (habitualmente no território de um ou mais ramos do nervo trigémio), e associadas a sintomas autonómicos ipsilaterais. Apesar de consideradas cefaleias primárias, evidência para a sua natureza genética é escassa. Apresentamos dois casos de TAC, compatíveis com SUNCT (*Short-lasting Unilateral Neuralgiform Headache Attacks With Conjunctival Injection and Tearing*), presentes numa mãe e filho, corroborando a natureza primária para esta entidade.

Casos Clínicos:

Caso 1 – Mulher, 55 anos, com história de 16 anos de evolução de cefaleia episódica, intensa, retroauricular / temporoparietal esquerda, irradiação frontal e peri-orbital ipsilateral, com ataques de curta duração (10 segundos a 3 minutos), frequência entre 2-3 por dia e 6-12 por hora, e associados a lacrimejo e injeção conjuntival ipsilateral; períodos sintomáticos de 24 horas até 3 meses consecutivos. Exame neurológico e RM-CE sem alterações; resposta favorável a lamotrigina.

Caso 2 – Homem, 38 anos (um de dois filhos de Caso 1), desde os 35 anos com ataques de cefaleia intensa, de idêntica localização, com duração de 30 segundos a 1 minuto, frequência de 2-3 por dia até 10 por hora, associados a lacrimejo e injeção conjuntival proeminentes; períodos sintomáticos de 24 horas a 2 semanas. Exame neurológico e TC-CE sem alterações.

Conclusões: Estes casos corroboram a existência de formas hereditárias de SUNCT, não descritas previamente na literatura,

à exceção de um caso familiar baseado numa descrição retrospectiva. Os autores salientam a sua localização idêntica e incomum, sugerindo uma origem extra-trigeminal da dor.

P095. Paralisia idiopática do nervo grande hipoglosso - um diagnóstico de exclusão.

Mariana Santos¹, Lia Leitão¹, Ângela Timóteo¹, Elsa Parreira¹, Luís Santos², Cristina Costa¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE Amadora-Sintra. marianagsantos2010@gmail.com

Introdução: São várias as causas de paralisia unilateral isolada do nervo grande hipoglosso; incluem neoplasia (intra ou extracraniana), trauma, dissecação carotídea, fístula dural artério-venosa, patologia infecciosa/inflamatória e malformação da charneira crânio-vertebral, não sendo possível identificar uma causa em cerca de 3% dos casos.

Caso clínico: Mulher de 34 anos com enxaqueca sem aura, dislipidemia e tabagismo. Duas semanas antes da admissão, síndrome gripal e cefaleia temporoparietal direita, presente à data de admissão. Instalação em 24 horas de fraqueza da língua dificultando a alimentação e a fala. Na observação, fasciculações e aspecto tumefacto da hemilíngua direita, com desvio para a direita na protusão; faringe e cordas vocais sem alterações. TAC-CE e eco-Doppler dos vasos cervicais normais. RM crânio-encefálica com gadolínio, incluindo cortes para o pescoço, revelando apenas polissinusopatia inflamatória, sendo normal a angiografia arterial (cervical e intracraniana) e venosa (intracraniana). EMG não sugestivo de defeito da transmissão neuromuscular ou polineuropatia. Analiticamente, VS 50mm e PCR 1.37mg/dL, sendo negativo o restante estudo do sangue e LCR (doenças infecciosas, auto-imunes/inflamatórias e metabólicas). Ao 11º dia, novo EMG da língua sugeriu lesão do nervo grande hipoglosso direito. A doente foi tratada com amoxicilina-ácido clavulânico (sinusite) e iniciou topiramato (profilaxia de enxaqueca). Houve recuperação parcial da força da língua em 2 semanas, que mantém aos 9 meses de evolução. Remissão da cefaleia inicial ao longo de um mês.

Conclusões: Perante a negatividade da investigação etiológica e a evolução clínica favorável, pensamos estar perante um caso incomum de paralisia idiopática transitória do nervo grande hipoglosso direito. Pensa-se que esta condição mime-tize a paralisia de Bell, possivelmente de causa viral. Salientamos ainda a síndrome gripal no início do quadro e a relação rara com cefaleia ipsilateral, que geralmente se associa a dissecação carotídea.

P096. Síndrome complexa regional dolorosa após cirurgia a síndrome do túnel cárpico

Andreia Costa^{1,3}, Joana Meireles^{1,3}, Paula Barbosa², Armanda Gomes², Pedro Abreu^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de dor crónica, Centro Hospitalar São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto. andreiafgcosta@gmail.com

Introdução: A síndrome complexa regional dolorosa (SCRD) caracteriza-se por dor, disfunção autonómica, altera-

ções tróficas e incapacidade funcional. Pode complicar cerca de 2 a 5% das cirurgias eletivas de correção da síndrome do túnel cárpico devendo-se a irritação do nervo durante o procedimento, fibrose perineural ou mesmo lesão nervosa.

Caso clínico: Doente do sexo feminino de 46 anos, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial, bócio multinodular e síndrome depressivo. Foi enviada à consulta de Neurologia por dez dias após cirurgia a síndrome do túnel cárpico direito (4 anos antes) ter iniciado dor intensa na mão direita associada a edema, cianose e incapacidade funcional que persistiram. Fora já acompanhada e investigada por Ortopedia e Cirurgia Vascular com realização de Radiografia convencional, RM e angioRM torácica que excluíram a hipótese de síndrome do desfiladeiro torácico. Ao exame neurológico de relevante, cianose e edema da mão direita, diminuição da força de flexão do punho, hiperalgesia na mão e face anterior do antebraço e alodínia ao frio. O estudo analítico incluindo estudo autoimune era normal. A doente cumpria os critérios revistos pela "International Association for the Study of Pain" para o diagnóstico clínico da SCRD tendo sido diagnosticada como SCRD tipo 2 (presença de lesão nervosa definida). Foi iniciada amitriptilina e posteriormente pregabalina em doses crescentes, com benefício ligeiro. Foi proposta a colocação de neuroestimulador cervical, após avaliação por psicologia. Cinco meses após a implantação a doente apresenta benefício de 80% na intensidade da dor e melhoria na qualidade de vida, encontrando-se a realizar programa de reabilitação.

Conclusões: A SCRD é uma complicação incomum da cirurgia de correção da síndrome do túnel cárpico. O reconhecimento precoce da SCRD permitirá o diagnóstico e tratamento atempados que são essenciais para o controlo dos sintomas, melhoria funcional e da qualidade de vida.

P097. Polineuropatia axonal aguda vasculítica severa associada a crioglobulinémia mista idiopática

Pedro Lopes¹, Leandro Valdemar¹, Miriam Cimbron², Ricardo Taipa³, Paula Macedo², Rui Mota¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna do Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE, 3-Unidade de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto. pedro_miguel_oliv_lopes@hotmail.com

Introdução: A neuropatia vasculítica é apenas um dos aspetos de uma condição sistémica que pode envolver a pele, os pulmões, os rins, entre outros órgãos. Numa minoria dos doentes, porém, ocorre envolvimento isolado dos nervos periféricos.

Caso clínico: mulher de 61 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, iniciou um quadro progressivo de mialgias, não associadas ao esforço e astenia generalizada, com 4 semanas de evolução. Posteriormente, desenvolveu uma tetraparésia assimétrica com predomínio nos membros inferiores. Realizou electromiografia que confirmou a existência de polineuropatia sensitivo-motora mista, de predomínio axonal, assimétrica. Analiticamente, de salientar, VS persistentemente elevada (80 mm), CK ligeiramente aumentada (334 U/L), anticorpos IgG e IgM positivos para toxoplasmose, fator reumatóide elevado com ANCA-MPO e ANA positivos e Crioglobulinas positivas para IgA e IgG. Estudo serológico/infeccioso negativo (incluindo HIV, hepatite B e C e Borrelia burgdorferi). Imunofixação no soro e na urina de 24 horas sem deteção de

componente monoclonal. Coproporfirinas urinárias elevadas com uroporfirinas normais. Estudo do LCR normal, incluindo citoquímico, microbiológico e anatomopatológico. Os exames de imagem (TC CE e RMN CE, TC toraco – abdómino – pélvica) não revelaram alterações, nomeadamente evidência de doença paraneoplásica. Foi solicitada biópsia de músculo e nervo sural do membro inferior esquerdo cujo resultado foi compatível com neuropatia axonal grave com atividade atual de provável etiologia vasculítica. Realizou tratamento para a toxoplasmose, tendo negativamente os anticorpos IgM da doença. Realizou terapêutica imunossupressora e corticoterapia sistémica associada a programa de fisioterapia e apoio nutricional, tendo apresentado melhoria lenta e progressiva do estado geral.

Conclusão: este caso evidencia uma possível correlação entre uma polineuropatia axonal aguda vasculítica severa associada a crioglobulinémia mista idiopática, contudo sem compromisso clínico sistémico evidente ou associação com doença de tecido conjuntivo conhecido. A associação entre infeção aguda por toxoplasmose em imunocompetente e neuropatia vasculítica é incerta.

P098. Polineuropatia axonal lentamente progressiva de início tardio - uma etiologia tratável

Mariana Almeida Branco¹, Luís Ruano¹, Ricardo Taipa², Manuel Melo Pires², Vítor Tedim Cruz¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Unidade de Neuropatologia do Hospital de Santo António - Centro Hospitalar do Porto, Porto mariana_c_branco@hotmail.com

Introdução: A investigação de uma neuropatia periférica é um desafio frequentemente enfrentado pelo neurologista. O conhecimento das múltiplas etiologias e uma abordagem sistematizada são essenciais para identificar a causa subjacente de forma eficaz.

Caso Clínico: Homem de 70 anos, comerciante reformado, emigrante no Brasil durante 38 anos, regressou a Portugal em 2008. Sem outros antecedentes relevantes.

Recorreu a consulta de Neurologia por quadro progressivo com cerca de um ano e meio de evolução, caracterizado por diminuição da sensibilidade ao toque e disestesias dolorosas envolvendo as extremidades dos membros inferiores e superiores, de início bilateral e simétrico e progressão ascendente. Referia também ligeiro desequilíbrio com os olhos fechados, sem quedas. Tinha dificuldade em manipular pequenos objectos, com noção de perda de força nas mãos. Negava alterações do trânsito intestinal, urinárias ou disfunção erétil. Sem perda de apetite ou peso. No exame neurológico destacava-se atrofia dos músculos interosseos das mãos, perda de força de predomínio distal (grau 4/5) nos membros superiores e inferiores, hipostesia ao toque e picada bilateral em "luva e peúga", perda de sensibilidade vibratória e erros proprioceptivos bilaterais. Ao exame geral observavam-se áreas cutâneas hipopigmentadas nas extremidades.

A electromiografia revelou padrão de polineuropatia axonal grave com atingimento de múltiplos nervos nos membros superiores e inferiores. A biópsia de nervo mostrou neuropatia axonal grave por infeção por Mycobacterium leprae.

Foi submetido a tratamento com esquema de poliquimioterapia durante doze meses, com recuperação da força e diminuição da dor neuropática.



Conclusão: A hanseníase, apesar de rara nos países europeus, deve manter-se no diagnóstico diferencial das neuropatias periféricas, por estas poderem constituir o seu modo de apresentação. A evocação de uma história de emigração em países endémicos, mesmo que não recente, pode reforçar a suspeita e facilitar o diagnóstico.

P099. Mioquimias faciais: um sinal precoce de Síndrome de Guillain-Barré

Telma Santos¹, António Martins Campos¹, Renata Rothwell², Mónica Loureiro², Pedro Carneiro¹, Dália Meira², Hugo Morais¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.
telma.cristiana.santos@gmail.com

Introdução: As mioquimias faciais são causadas maioritariamente por lesões infiltrativas/desmielinizantes do tronco cerebral. Numa minoria dos casos associam-se ao Síndrome de Guillain-Barré (SGB).

Caso Clínico: Homem, 78 anos, sem antecedentes de relevo.

Recorre a consulta de Neurologia por parésia facial esquerda com 4 dias de evolução. Ao exame neurológico observam-se mioquimias faciais bilaterais marcadas, de predomínio periocular, e parésia facial de tipo periférico à esquerda, sem outras alterações. É colocada a hipótese de lesão infiltrativa do tronco e é requisitada RM-CE.

Uma semana depois recorre ao SU por agravamento progressivo do quadro com diplopia, alteração do discurso e diminuição da força muscular. Ao exame neurológico salienta-se oftalmoparésia externa bilateral, fraqueza facial bilateral, disartria, disфонia, disfagia, tetraparésia grau 4+, arreflexia osteotendinosa global, hipostesia tátil/álgica em luva/peúga baixa e marcha em steppe.

Da investigação salienta-se estudo analítico (incluindo serologias/imunologia) normal e LCR com dissociação albumino-citológica (células 0; proteínas 0,827g/dL). A EMG identifica uma polineuropatia desmielinizante. A RM-CE não revela alterações.

Realiza tratamento com imunoglobulinas com melhoria progressiva do quadro. A reavaliação aos seis meses revela limitação abdução olho direito e diparésia facial ligeira.

Conclusões: Apresentamos o caso de um doente com quadro atípico de mioquimias faciais e parésia facial periférica, que evolui progressivamente, em uma semana, com polineuropatia craniana múltipla (oftalmoparésia externa bilateral, diparésia facial e atingimento bulbar), tetraparésia e hipostesia tátil/álgica em luva/peúga. Um síndrome de sobreposição SGB/Miller-Fisher surge como hipótese de diagnóstico mais provável.

A apresentação clínica inicial orientou a investigação para a exclusão de lesão estrutural do tronco cerebral.

De acordo com a literatura, as mioquimias faciais ocorrem numa minoria dos casos de SGB, surgindo tipicamente no início da clínica. Assim, realçamos a importância de reconhecer as mioquimias faciais como sinal precoce de SGB ou de uma variante associada, permitindo o diagnóstico e tratamento atempados.

P0100. Traumatismo e Síndrome de Guillain-Barré: três casos clínicos

Célia Machado, José Nuno Alves, Ana Filipa Santos, João Pinho, Ricardo Maré, Carla Ferreira
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.
ccarinamachado@gmail.com

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB), de patogenia imunológica, é frequentemente precedida de infeções e imunizações. Apresentamos três casos clínicos após traumatismo.

Caso Clínico 1: Homem de 60 anos, vítima de acidente de viação, com enfisema subcutâneo, contusão pulmonar e múltiplas fraturas. Apresentou uma pneumonia nosocomial na segunda semana de internamento. Na terceira semana, iniciou parestesias e dores nas extremidades, seguido de tetraparésia flácida arreflexica. RM cervicodorsolombar normal, líquido e estudo neurofisiológico (EMG) a favor de SGB.

Caso Clínico 2: Homem de 64 anos, admitido por hemiparésia direita de instalação súbita, queda da própria altura com fratura do úmero. TC cerebral revelou hematoma parenquimatoso cortico-subcortical frontal esquerdo. No segundo dia de internamento, síndrome de resposta inflamatória sistémica. No 11º dia, episódio de dessaturação culminando em coma hipercápnico. Objectivou-se tetraparésia flácida arreflexica. EMG mostrou polirradiculonevrite sensitivo-motora desmielinizante.

Caso Clínico 3: Homem de 47 anos, pescador, acidentalmente enrolado por uma onda com traumatismo da coluna lombar. No dia seguinte, início de parestesias nas mãos e nos pés e fraqueza dos membros inferiores. Foi orientado para neurocirurgia por suspeita de traumatismo vertebromedular, excluído após RM. Apresentou tetraparésia arreflexica de evolução progressiva seguida de diparésia facial. LCR com dissociação albumino-citológica.

Conclusões: Nos três casos, o diagnóstico de SGB foi evidente a partir de determinada altura, tendo sido considerada a hipótese de neuropatia do doente crítico nos casos 1 e 2, mas descartada face à clínica e exames complementares. Casos semelhantes após traumatismos (cranioencefálico, vertebromedular, fraturas ósseas, lesões de plexos) e cirurgias foram previamente descritos, especulando-se sobre a indução de uma activação desregulada do sistema imunológico pela lesão traumática. Realçamos a importância de considerar a SGB na evolução de um doente vítima de traumatismo com fraqueza muscular, uma vez que o diagnóstico precoce e o tratamento podem reduzir a morbi-mortalidade.

P0101. Doença de Charcot-Marie-Tooth 1B causada por uma nova mutação no gene MPZ

Joana Afonso Ribeiro, Luciano Almendra, Anabela Matos, Argemiro Geraldo, Luís Negrão
Consulta Externa de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.
joanaaribeiro87@gmail.com

Introdução: A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é a neuropatia hereditária mais comum, com uma prevalência estimada em 1 por 2500 habitantes. As mutações no gene da

proteína zero da mielina (*MPZ*) são responsáveis pela forma de CMT tipo 1B, a terceira causa mais comum de CMT. Apresenta modo de transmissão autossômico dominante e é fenotipicamente heterogênea: neuropatia desmielinizante grave, de início precoce, e com velocidades de condução nervosa inferiores a 10 m/s; ou polineuropatia axonal, de início tardio, e valores de velocidade de condução nervosa normais ou intermédios.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, de 41 anos de idade, sem consanguinidade parental, apresentando dificuldades na marcha desde a adolescência e, mais recentemente, sintomatologia sensitiva dolorosa de predomínio distal a nível dos membros inferiores. No exame neurológico observam-se pés cavus com deformação em equino, retracção do tendão de Aquiles, défice motor grave na eversão e dorsiflexão dos pés, respectivamente G0 e G2+, arreflexia miotática nos membros inferiores, hipostesia algica em meia e luva e hipopalestesia. O estudo eletromiográfico revelou diminuição generalizada e moderada dos valores das velocidades de condução nervosa motoras e sensitivas, 30-40 m/s. O estudo genético revelou a nova mutação em heterozigotia c.305dup (p. Thr104Aspfs*28) no gene *MPZ*, que introduz um codão Stop prematuro e que pode originar a diminuição da expressão do mRNA do gene ou a formação de uma proteína truncada. Os pais da doente, assintomáticos, recusaram realizar o estudo molecular.

Conclusão: Apresenta-se uma doente com CMT1B causada por uma nova mutação no gene *MPZ* e associada a um fenótipo clássico de CMT, de gravidade moderada.

PO102. Envolvimento do SNC na Polineuropatia Amiloidótica Familiar: que mecanismos?

José Araújo¹, José Nuno Alves¹, Célia Machado¹, Virgínia Mendes², João Pereira¹, João Pinho¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga.
josedearaujo88@gmail.com

Introdução: Após a introdução do transplante hepático (TH) no tratamento da polineuropatia amiloidótica familiar (PAF), o envolvimento do SNC, especificamente no caso da mutação V30M, tem sido alvo crescente de estudo. As manifestações neurológicas associadas incluem AVC isquémico e hemorrágico, crises epiléticas, demência e eventos neurológicos focais (ENF) transitórios.

Caso Clínico: Homem, 48 anos, antecedentes de PAF submetido a TH 15 anos antes e portador de pacemaker. Medicado com ciclosporina, hipocoagulado por fibrilação auricular (FA). Primeiro evento, 7 anos antes: crise convulsiva generalizada presenciada e pós-crítico com défice motor direito e afasia com recuperação completa em <24h. Segundo evento, 4 anos antes: início súbito de défice motor direito e afasia, duração de 36h, sem tradução imagiológica, INR terapêutico. Terceiro evento, 2 anos antes: défice motor direito e afasia durante internamento por pneumonia, duração de dias, interpretado como encefalopatia séptica. Quarto evento: início súbito de hemiplegia direita, hemianópsia homónima direita e afasia de predomínio motor; sem tradução imagiológica; desenvolveu febre sem sinais meníngeos, iniciou empiricamente ceftriaxone, aciclovir e ampicilina em doses meníngeas; recuperação gradual e completa em 6 dias; interrompeu hipocoagulação por hemorragia da coxa. No dia da alta insta-

lação súbita dos mesmos défices, sem alterações em TAC >24h após início dos sintomas. LCR com hiperproteinorráquia, pleocitose neutrofílica, estudo microbiológico negativo. EEG sem actividade epileptiforme, com disfunção hemisférica esquerda. Sete dias após, a AngioTC revelou apenas riqueza vascular hemisférica esquerda e a TAC cerebral mostrou hipodensidades de novo na região fronto-temporo-insular esquerda, com edema associado. Desenvolveu urossépsis e tromboembolia pulmonar e acabou por falecer.

Discussão: Os ENF em doentes com PAF transplantados podem ter múltiplas etiologias e mecanismos. Este caso ilustra a dificuldade no diagnóstico diferencial e propomos que a causa poderá estar relacionada com vasculopatia por deposição de amilóide, disfunção da unidade neurovascular e hiperperfusão cerebral.

PO103. Eventos neurológicos focais transitórios em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar após transplante hepático

Carlota Cunha, Sara França, Filipe Correia, Manuela Costa
Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Matosinhos.
carlotanvc@gmail.com

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) é uma doença hereditária autossômica dominante causada por mutações no gene *TTR* (18q12.1). Existem várias mutações com diferentes padrões de envolvimento de órgãos, idade de apresentação e progressão da doença. O transplante hepático (TH) interrompe a produção hepática da *TTR* mas não a do SNC, levando à acumulação progressiva da proteína mutada e eventualmente a manifestações neurológicas. Estes episódios neurológicos focais transitórios (ENFT) podem ser divididos em três tipos: 1) TIA-like, 2) Aura-like e 3) crises epiléticas.

Caso clínico: Apresentamos 4 doentes do sexo masculino com diagnóstico de PAF há mais de 10 anos (média 19.75) e submetidos a TH há mais de 5 anos.

Descrevemos no total 5 ENFTs: 2 crises epiléticas generalizadas com pós-crítico prolongado e 3 episódios de afasia motora. Em todos os casos a imagem de TC encefálica foi normal. Dada a existência de pacemaker nenhum dos doentes realizou RM cerebral. Em 4 dos eventos o EEG revelou disfunção regional cortical e num atividade epileptiforme focal, tendo sido iniciada medicação antiepiléptica. Em 3 casos o estudo do LCR mostrou alterações inflamatórias mínimas, sem isolamento de agente biológico, tendo sido instituída antibioterapia e antivírico empiricamente.

Todos os doentes tiveram recuperação completa do quadro neurológico entre 24 e 48h após o seu início e sem evidente relação com a terapêutica instituída.

Conclusões: Os episódios acima descritos tiveram uma duração consideravelmente superior ao relatado na literatura (60 minutos para os sintomas neurológicos negativos transitórios - TIA-like), o que levanta a dúvida sobre a etiologia destes fenómenos. Os autores relacionam os ENFT com a deposição meningo-vascular de amilóide (permitida pela maior sobrevida dos doentes submetidos a TH). No entanto, a etiologia destes fenómenos não é clara, pelo que a discussão sobre o processo subjacente é pertinente para melhorar a abordagem destes doentes.

Índice de autores de comunicações orais e posters ao Congresso de Neurologia 2015

Autor	Artigos	Autor	Artigos
A. Bastos Lima	CO8	Andreia Magalhães	PO19, PO71
Acílio Gala	CO26	Andreia Matas	CO31, CO59
Adriana Rua	PO4, PO79	Andreia Veiga	CO59, CO60, CO71, PO94
Albert Lladó	CO42	Ângela Timóteo	PO18, PO96
Albert Saiz	PO79	Angela Vincent	CO38
Alberto Leal	PO75	Angelo Antonini	CO11, CO12
Alcinda David	PO73	António Freire	CO63
Alexandra Canedo	PO24	António Galzerano	CO38
Alexandra Gaspar	PO68	António Gonçalves Ferreira	CO64
Alexandra Gonçalves	CO8	António Guimarães	CO55
Alexandra Santos	PO10	António Marinho	CO44
Alexandre Costa	CO59, CO60, CO71	António Martins	PO72
Alexandre Mendes	CO8	António Martins Campos	PO14, PO46, PO53, PO101
Álvaro Machado	PO86	António Martins da Silva	CO29
Amélia Nogueira Pinto	PO27, PO72	António Mestre	CO26
Amets Sagarribay	CO1	António Vilarinho	CO23
Ana Aires	CO23, PO38	Argemiro Geraldo	CO53, PO103
Ana Arraiolos	PO28, PO84	Ariana Barros	PO62
Ana Azevedo	CO2, CO5	Armanda Gomes	PO97
Ana Brás	CO67, PO16, PO64	Ary de Sousa	PO57, PO68, PO85
Ana Calado	CO65, PO62	Bárbara Leal	CO29
Ana Carolina Vale	PO3	Beatriz Santiago	CO40, CO41, CO43, PO16, PO64
Ana Catarina Fonseca	CO57	Begoña Cattoni	CO64
Ana Cláudia Ribeiro	PO33, PO48, PO59	Benilde Barbosa	PO5
Ana Filipa Brandão	PO32	Bernardete Pinheiro	PO78
Ana Filipa Santos	CO17, PO102	Berta Martins da Silva	CO29, CO33
Ana Franco	CO50	Bítia Vieira	CO32
Ana Gabriela Henriques	CO39	Brian Bettencourt	CO51
Ana Gonçalves	CO54	Bruno Carvalho	CO4
Ana Gouveia	CO41	Bruno Rodrigues	CO16, CO18
Ana Graça Velon	CO59, CO60, CO71, PO94	Carina Fernandes	CO25, CO31
Ana Inês Martins	CO14, CO15, CO16, PO52	Carina Reis	CO32
Ana Isabel Cordeiro	CO24	Carla Bentes	CO50
Ana Luísa Sousa	CO22, PO3, PO13, PO35, PO93	Carla Cecília	PO61
Ana Margarida Novo	CO19, CO20, CO52, CO73	Carla Conceição	CO24
Ana Martins da Silva	CO33, CO35, CO44, PO41, PO77	Carla Ferreira	CO17, PO67, PO102
Ana Monteiro	CO45, PO40, PO43, PO55, PO70	Carla Nunes	CO30
Ana Morgadinho	CO67, CO68, PO65	Carlos Acosta	PO78
Ana Nabais	PO36	Carlos Basilio	PO30
Ana Nunes	PO68	Carlos Casimiro	PO47
Ana Patrícia Antunes	PO19, PO71	Carlos Vasconcelos	CO44
Ana Patrícia Pereira	PO20	Carlota Cunha	PO105
Ana Ribeiro	PO20, PO65	Carmo Martins	CO1, PO6, PO10
Ana Rita Nogueira	PO91	Carolina Lopes	PO43, PO55
Ana Rita Peralta	PO71	Carolina Pires	PO59
Ana Romeiro	PO15, PO82	Catarina de Abreu Amaro	PO69
Ana Sofia Correia	CO36, CO37, CO38, PO80, PO81	Catarina Falcão de Campos	PO19, PO71
Ana Sofia Costa	CO7, PO86	Catarina Félix	PO30
Ana Verdelho	CO69	Catarina Fonseca	PO39
Anabela Matos	CO52, CO53, CO68, PO103	Catarina Frias	PO68
Anabela Nabais	CO47	Catarina Resende de Oliveira	CO46
Anabela Valadas	PO15	Catarina Silva Santos	PO34, PO45
André Caetano	PO9, PO29, PO81	Cátia Carmona	PO11
André Leitão	PO60	Célia Machado	CO17, PO86, PO102, PO104
André Militão	PO15, PO82	César Esteves	PO70
Andreia Albuquerque	PO66	César Nunes	CO62, PO90
Andreia Bettencourt	CO29, CO33, CO35	Clara Chamadoira	CO66
Andreia Costa	PO2, PO66, PO97	Cláudia Borbinha	PO7, PO17, PO26, PO49, PO80
Andreia Cunha	CO33	Cláudia Carvalho	CO29

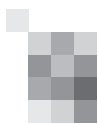
Autor	Artigos	Autor	Artigos
Claudia Faria	CO1	Gustavo Santo	CO14
Cláudia Marques-Matos	CO6, CO13	Hartmut Schmidt	CO51
Cláudia Nogueira	PO70	Heidy Cabrera	PO44
Conceição Bento	CO27, CO28, PO73, PO74	Hélder Fernandes	CO26
Constança Soares dos Santos	PO69	Helena Felgueiras	PO14, PO21, PO32, PO46, PO53
Cristiana Silva	PO1, PO42, PO56	Helena Pessegueiro	CO70
Cristina Costa	PO96	Helena Rocha	PO38
Cristina Duque	CO46, CO53, CO73, PO8, PO52	Helena Santos	CO9
Cristina Januário	CO52, CO62, CO63, CO73, PO58, PO60, PO61, PO63	Helena Vilaça	PO67
Cristina Machado	CO16, CO18	Henrique Costa	PO43, PO55
Cristina Rosado Coelho	PO6	Herculano Carvalho	CO64
Cristina Semedo	CO65	Hipólito Nzwalu	CO2, PO30
Daisy Abreu	CO11, CO12	Hugo Amorim	PO98
Dália Meira	PO54, PO101	Hugo Clemente	PO65
Dália Forte	CO47, CO65	Hugo Ferreira	CO74
Daniela Pereira	PO8	Hugo Morais	PO32, PO46, PO101
Daniela Seixas	PO23, PO46	Ilka Martins Rosa	CO39
David Adams	CO51	Inês Baldeiras	CO30, CO43, CO46
David Aparício	PO18	Inês Brás Marques	CO30
Diana Aguiar de Sousa	CO61	Inês Cordeiro	PO33
Diana Duro	CO40, CO41, PO65, PO87, PO88, PO90	Inês Correia	CO14, CO15, CO16, CO30
Diana Lizandra Fernandes	CO9	Inês Cruz	PO33
Dina Carvalho	CO59	Inês Marques	PO59
Ding Zhang	PO81	Inês Moreira	CO8, CO35, CO44
Diogo Fitas	PO55	Inês Rosário Marques	CO25, PO20, PO48
Diogo Simão	PO19	Isabel Almeida	CO44
Duarte Salgado	CO1, CO2, CO5	Isabel Alonso	CO10, PO32
Dulce Neutel	PO1, PO36	Isabel Amorim	PO42, PO56
Eduardo Netto	CO2	Isabel Botelho	PO85
Elisa Campos Costa	PO20	Isabel Conceição	CO48, CO49, CO50, CO51
Elisabete Rodrigues	CO31	Isabel Guimarães	CO9
Ellen Gelpi	CO42	Isabel Hernández	CO42
Elsa Azevedo	CO13, CO23, CO32	Isabel Moreira	CO22, CO35, CO44, PO13, PO35, PO41
Elsa Parreira	PO27, PO72, PO96	Isabel Pavão Martins	PO95
Ernestina Santos	CO33, CO35, CO44, PO77	Isabel Santana	CO40, CO41, CO43, CO46, PO87, PO88, PO90, PO91
Fátima Farinha	CO44	Jacqueline Palace	CO36, CO37
Fátima Ferreira	PO30	Jam Stam	CO61
Fernando Barinagarrementeria	CO61	Jared Gollob	CO51
Fernando Pita	PO11, PO31	Jean Pouget	CO51
Fernando Silva	CO14, CO15, CO16, CO18, CO21, CO63, PO8, PO52	Joana Afonso Ribeiro	CO52, CO73, PO103
Fernando Silveira	CO6, CO23, PO98	Joana Damásio	CO8
Filipa Borges	PO14	Joana Fernandes	CO8
Filipa Falcão	PO19, PO42, PO56, PO71	Joana Jesus Ribeiro	CO14, CO15, CO16, CO19, CO20, CO63, PO63
Filipa Ladeira	PO7, PO25, PO26, PO29, PO80	Joana Marques	CO2, CO5
Filipe Blanco	PO61	Joana Martins	CO35, CO70, PO83
Filipe Correia	PO105	Joana Meireles	PO2, PO97
FJ Ros Forteza	PO44	Joana Morgado	CO42, PO62
Fradique Moreira	CO62, PO16, PO58, PO63	Joana Nunes	PO14
Francesc Graus	PO4	Joana Parra	CO27, CO28, PO73, PO87, PO88
Francisca Sá	PO81, PO29	Joana Ribeiro	CO53
Francisco Antunes	CO25, PO48, PO59	Joana Ribeiro da Silva	CO7
Francisco Bernardo	PO27, PO72	João Carvalho	CO67, PO60
Francisco Fernandes	CO74	João Chaves	CO26, CO29
Francisco Gouveia	PO9	João Costa	CO48, CO49
Francisco Sales	CO27, CO28, PO73, PO74	João de Sá	PO78
Francisco Sampaio	PO50	João Durães	CO40, PO90
Gabriel Miltenberger-Miltenyi	CO10, CO64	João Lemos	CO73, PO8
George Tackley	CO36, CO37	João Lopes	CO29
Gisela Carneiro	CO7	João Marques	CO3
Gonçalo Cação	CO35, PO77	João Passos	CO2, CO5
Gonçalo Videira	CO32	João Paulo Cunha	CO66
Gustavo Cordeiro	CO15, CO16, CO18, CO21, PO52	João Paulo Farias	PO6
		João Pedro Filipe	CO32, PO22

Autor	Artigos	Autor	Artigos
João Pedro Gomes	CO16	Luísa Alves	PO9, PO17
João Pedro Marto	CO13, PO7, PO17, PO26, PO49	Luísa Biscoito	PO27
João Pereira	PO67, PO104	Luísa Medeiros	PO62
João Peres	PO10	Luísa Pinto	CO38
João Pinho	CO13, CO17, PO67, PO102, PO104	Luiza Rosado	PO69
João Ramalheira	CO29	Madalena Pinto	CO45, PO22, PO55, PO98
João Raposo	PO74	Mafalda Magalhães	PO52
João Sargento-Freitas	CO13, CO14, CO15, CO16, CO18, CO21, CO63, PO52, PO61	Mafalda Sampaio	PO40
João Sequeira	CO47, CO65	Mamede de Carvalho	CO48, CO49, CO50, CO56
Joaquim J. Ferreira	CO9, CO10, CO11, CO12, CO64, PO1	Manuel Almeida	CO65
Joaquim Monteiro	CO47, CO65	Manuel Correia	PO93
Joel Freitas	CO29	Manuel Manita	PO68, PO85
John Berk	CO51	Manuel Melo Pires	CO54, CO55, PO32, PO34, PO100
Jorge Oliveira	CO54	Manuel Ribeiro	PO21, PO24, PO50, PO53, PO54, PO67
José Amorim	CO17	Manuel Rito	PO58
José Araújo	CO17, PO67, PO104	Manuela Costa	PO105
José Beato-Coelho	CO13, CO62	Manuela Mafra	CO1, CO5
José Brás	CO65	Manuela Oliveira	CO38
José Campillo	PO18	Manuela Santos	CO54
José Eduardo Alves	CO70	Marcelo Mendonça	CO31
José Eduardo Souza Dias Júnior	PO12, PO76	Márcia Cristina da Paixão Rodrigues	PO12, PO76
José Ferro	CO57, CO69, CO61	Márcia Rodrigues	CO24
José Gameiro dos Santos	PO3	Marcia Waddington-Cruz	CO51
José Manuel Amorim	PO67	Márcio Cardoso	PO35
José Mário Roriz	PO34	Marco Bousende	PO44
José Miguéis	CO1	Marcos Antônio Pereira do Rego	PO12
José Nuno Alves	CO7, CO13, CO17, PO102, PO104	Margarida Calejo	CO8, CO22, CO54
José Paulo Monteiro	CO58	Margarida Dias	CO65, PO57
José Pedro Vieira	CO24	Margarida Mota	PO14
José Pereira-Monteiro	CO22	Margarida Rodrigues	CO7
José Pimentel	CO1, CO3, CO26, CO69, PO6, PO10, PO19, PO71	Margherita Fabbri	CO11, CO12, CO64
José Tomás	CO30	Maria Beatriz Costa	CO24
José Vale	PO28, PO84	Maria do Carmo Macário	CO21, CO30, CO41, PO90, PO91
Josefa Domingos	CO9	Maria do Céu Ferreira	PO86
Josep Campistol	CO51	Maria Isabel Leite	CO36, CO37, CO38
Joseph Nour	CO36, CO37	Maria João Henriques	PO91
Juan Buades	CO51	Maria José Fonseca	CO58
Judit Gandara	CO70	Maria José Rosas	CO66, PO37
Juliana Castelo	PO45, PO51	Maria José Sá	CO32
Lara Ferreira	CO48, CO49	Maria Rosário Almeida	CO43, PO88
Laura Frazão	CO1	Maria Sepúlveda	PO79
Leandro Valdemar	PO89, PO99	Mariana Almeida Branco	PO92, PO100
Leila Cardoso	CO16	Mariana Baptista	CO14, CO15, CO18, CO62, PO52
Leonor Correia Guedes	CO10, CO11, CO12, CO64, CO69	Mariana Branco	PO51
Lia Leitão	PO10, PO27, PO96	Mariana Brandão	CO44
Liliana Pereira	CO58	Mariana Carvalho Dias	PO39, PO47
Lívia Sousa	CO19, CO20, CO30	Mariana Fernandes	CO3, CO5
Lúcia Roque	CO1, PO6, PO10	Mariana Gonçalves	CO16
Luciano Almendra	CO21, CO52, CO53, PO8, PO87, PO103	Mariana Santos	PO27, PO96
Ludovina Paredes	PO21, PO24, PO50	Mariana Valente	CO2
Luis Albuquerque	PO41	Marie-Germaine Bousser	CO61
Luís Braz	PO22	Marina Couto	PO89
Luís Cardoso	CO47	Marina Magalhães	CO70
Luís Cunha	CO16, CO18, CO14, CO15, CO21, PO5, PO8, PO52	Mário Campos	PO7
Luís Fontão	PO92	Mário Matos	CO1
Luis Manzanera	PO4	Mário Miguel Rosa	CO10, CO11, CO12, CO64
Luís Miguel	PO78	Mario Rui Silva	CO71, CO59
Luís Negrão	CO52, CO53, CO68, PO103	Mário Sousa	CO30, CO63, PO58, PO63
Luís Ruano	PO100	Mário Veloso	CO34
Luís Santos	PO96	Marisa Brum	CO56, PO15
Luís Soleiro	PO30	Mark Woodhall	CO36, CO37, CO38
Luísa Albuquerque	CO3, PO19, PO42, PO71, PO56	Marta Amorim	CO24
		Marta Arenga	CO43
		Marta Carvalho	CO26
		Marta Lopes	CO4

Autor	Artigos	Autor	Artigos
Martinha Chorão	PO81	Peter Grebe	CO26, PO51
Miguel Coelho	CO10, CO11, CO12, CO64, PO1	Pureza Mateus	CO26
Miguel Grunho	CO25, PO33, PO48, PO59	Rafael Basílio Guimarães	PO76
Miguel Leão	PO2, PO40	Ramón Reñé	CO42
Miguel Mendonça Pinto	CO55	Raquel Barbosa	CO72, PO25
Miguel Mesquita	CO18	Raquel Bouça	CO10, CO64
Miguel Milheiro	PO30	Raquel Faria	CO44
Miguel Oliveira Santos	PO42	Raquel Samões	CO33, CO44, CO54, PO35
Miguel Pereira	CO40, CO41, CO43, CO46, CO62, PO74, PO88, PO90	Raquel Sánchez-Valle	CO42
Miguel Santos	PO56	Renata Rothwell	PO101
Miguel Soares	CO33	Ricardo Almendra	CO59, CO60, CO71, PO94
Miguel Tábuas-Pereira	CO18, PO91	Ricardo Costa	PO69
Miguel Veloso	PO21, PO23, PO24, PO50	Ricardo Ferreira	CO29
Miguel Viana Baptista	PO7, PO17, PO80, CO13, PO25, PO26, PO49	Ricardo Maré	PO102
Mircea Balasa	CO42	Ricardo Maximiano	CO74
Miriam Cimbron	PO99	Ricardo Moraes	PO87
Mónica Almeida	CO60, PO85	Ricardo Pereira	PO58
Mónica Inês	CO48, CO49	Ricardo Rego	PO38
Mónica Loureiro	PO54, PO101	Ricardo Soares-dos-Reis	PO22, PO37
Motasem Shamasna	PO30	Ricardo Taipa	CO54, CO55, PO32, PO34, PO99, PO100
Nadia Canário	PO58, PO63	Ricardo Varela	PO5, PO8, PO91
Nilza Costa	CO11, CO12	Rita Cardoso	CO9
Nuno Inácio	PO28	Rita Feria	PO9
Nuno Marques	PO16	Rita Manso	PO18
Nuno Reis	CO47	Rita Martins	PO18, PO72
Nuno Sepúlveda	CO33	Rita Miguel	CO3
Nuno Vila-Chã	CO8, PO35, PO83	Rita Peleção	CO26
Núria Sola-Valls	PO79	Rita Peralta	CO31
Odete Beirão Cruz e Silva	CO39	Rita Silva	CO24
Ole Suhr	CO51	Rita Simões	PO84
Olga Vasconcelos	PO13	Rosa Santos	CO32
Olinda Rebelo	CO21, CO53	Rosário Perry da Câmara	CO24
Oriol Grau	CO42	Rosário Santos	CO54
Orlando Galego	CO14, CO15	Rosie Gore	CO36, CO37
Patrícia Antunes	PO39, PO42, PO56	Rui Araújo	CO40, CO67, CO68, PO52, PO65
Patrícia Canhão	CO61, PO47	Rui Barreto	CO31
Patrícia Pita Lobo	CO64, PO95	Rui Cadilha	PO98
Patrícia Santos	CO69	Rui Couto	CO59
Patrick Waters	CO36, CO37, CO38	Rui Felgueiras	PO3, PO13
Paula Barbosa	PO97	Rui Guerreiro	PO15, PO31, PO82
Paula Breia	CO26	Rui Mota	PO99
Paula Macedo	PO99	Rui Pedrosa	PO57
Paula Salgado	CO22, PO41	Rui Sousa	CO26
Paulo Bugalho	CO72	Rui Vaz	CO4, CO6, CO23, CO66
Paulo Linhares	CO4, CO66	Rute Ferreira	CO38
Paulo Pereira	CO6	Rute Teotónio	CO27, CO28, PO74
Paulo Pinho e Costa	CO29, CO33	Ruth Geraldés	CO31
Pedro Abreu	CO32, PO2, PO66, PO97	Sandra Bernardino	CO40
Pedro Alberto Silva	CO23	Sandra Jacinto	CO24
Pedro Alves	CO57	Sandra Moreira	PO34
Pedro Barros	PO21, PO23, PO24, PO50, PO54	Sandra Sousa	PO11, PO31
Pedro Branco	CO47	Sara Cavaco	CO8, CO44, CO70
Pedro Brás	CO65, PO57, PO68, PO85	Sara Dias	CO3, CO65
Pedro Carneiro	PO14, PO53, PO101	Sara Ferreira	PO23
Pedro Castro	CO32, PO37	Sara França	PO70, PO105
Pedro Correia	CO27, CO28, PO64	Sara Llufríu	PO79
Pedro Costa	CO66	Sara Sintra	CO14, CO15
Pedro Fonseca	PO8, PO52	Sara Varanda	CO7, CO17
Pedro Guimarães	CO59, CO60, CO71, PO94	Sara Vieira	PO66
Pedro Lopes	PO89, PO99	Sergi Borrego	CO42
Pedro Pereira	PO6, PO10	Sérgio Castro	PO21, PO23, PO24, PO50, PO53, PO54
Pedro Viana	CO31, CO69, PO95	Sofia Calado	PO25, PO26, PO29, PO49
Pedro Vilela	PO28	Sofia Ferreira	CO70, PO69
		Sofia Figueiredo	PO21, PO23, PO24, PO46, PO50, PO54



Autor	Artigos	Autor	Artigos
Sofia Nunes	CO1, CO2, CO5	Tiago Geraldês	PO33
Sofia Reimão	PO1	Tiago Gomes	CO45, PO40, PO70
Sofia Rocha	PO86	Tiago Gregório	PO21, PO24, PO50
Sónia Batista	CO19, CO20, CO30, PO5	Tiago Soares	CO10
Sónia Santos	CO3	Vanda Castro	CO50
Soraia Teixeira	PO57	Vânia Tavares	CO74
Soraia Vaz	PO62	Vasco Geraldês	PO18
Sueila Martins	PO13	Vasco Moura-Nunes	CO1
Susana Peres	PO80	Vera Espirito Santo	CO71, CO59, CO60, PO94
Tânia Lampreia	CO72, PO7, PO17	Vera Montes	PO11, PO31
Telma Santos	PO14, PO32, PO46, PO54, PO101	Vincenzo Bonifati	CO10
Teresa Coelho	CO48, CO49, CO51, CO54	Virgínia Mendes	PO104
Teresa Mendonça	CO45	Vítor Tedim Cruz	PO92, PO100
Teresa Pinho e Melo	CO57, PO39	Yolanda Blanco	PO79
the ISCVT investigators	CO61		



**31º CONGRESSO NACIONAL
DA SOCIEDADE PORTUGUESA
DE NEUROCIRURGIA**

PORTO 2015
28, 29 e 30 MAIO
CENTRO DE CONGRESSOS DO PORTO PALÁCIO HOTEL

Sociedade Portuguesa
NEUROCIRURGIA

Design: nextcolor

COMISSÃO ORGANIZADORA

Presidente: Paulo Pereira
Alexandre Campos
Bruno Carvalho
Jorge Picallos
Pedro Alberto Silva
Pedro Monteiro
Pedro Santos Silva

COMISSÃO CIENTÍFICA

Presidente: Rui Vaz
A. Gonçalves Ferreira
Álvaro Lima
Ernesto Carvalho
José Augusto Costa
José Miguéns
Manuel Cunha e Sá

Marcos Barbosa
Miguel Casimiro
Nuno Reis

Programa

Quinta-feira, 28 de maio de 2015

09:00-12:15 CURSO PRÉ-CONGRESSO (SALA 1)
"Estimulação cerebral profunda"

09:00-10:00 MÓDULO 1 - SELEÇÃO DE DOENTES
Indicações para cirurgia e timing - Maria José Rosas
Scores e teste da dopa na seleção - Susana Sousa / M J Rosas
Neuropsicologia: inclusão/exclusão - Cláudia Sousa / Joana Lima
Psiquiatria: inclusão/exclusão - Celeste Silveira

10:00-10:35 MÓDULO 2 - PRÉ-OPERATÓRIO
Imagiologia - Carina Reis
Planeamento: alvos e trajectórias - Clara Chamadoiro

10:35-11:05 MÓDULO 3 - CIRURGIA
Cirurgia passo a passo - Rui Vaz
Evitar complicações - Paulo Linhares

11:05-11:40 MÓDULO 4 - PÓS-OPERATÓRIO
Regulação da estimulação - Maria José Rosas
Imagiologia - Margarida Ayres-Basto

11:40-12:15 MÓDULO 5 - CONCLUSÕES
Enfermagem na equipa - João Pedro
Outras indicações para além da DP - Rui Vaz

13:30 Abertura do secretariado

14:30 Comunicações livres

Tema: Tumores (SALA 1)

Moderadores: Rui Faria | Célia Pinheiro

CO07 a CO15

Tema: Pediátrica / Coluna (SALA 2)

Moderadores: Valdemar Marques | José Augusto Costa

CO16 a CO23



16:00 Coffee break

Discussão de Posters (SALA DE POSTERS)

Tema: Tumores

Moderador: Carlos Vara Luiz

P06 a P15

16:30 Controvérsias em cirurgia vascular (SALA 1)

Brainstem cavernomas: microsurgical and radiosurgical treatment - Engelbert Knosp

Aneurisma cerebral: quando o acesso fronto-pterional deveria ser questionado -

Luiz Carlos Alencastro

Que indicações para revascularização cerebral? - Domingos Coiteiro

Discussão

Caso clínico com e-voting - Marcos Barbosa

Moderadores: Martins Campos | Ernesto Carvalho

17:45 Conferência (SALA 1)

Controvérsias biomédicas atuais: O impacto da bioengenharia molecular e celular

Palestrante: Alexandre Quintanilha

Moderador: Rui Vaz

18:15 Conferência do Presidente da SPNC (SALA 1)

A Neurocirurgia Portuguesa: do passado ao presente

Carlos Vara Luiz

18:45 Discussão de Posters (SALA DE POSTERS)

Tema: Tumores

Moderador: Filipe Duarte

P16 a P25

Tema: Coluna

Moderador: Rui Carvalho

P36 a P45

Sexta-feira, 29 de maio de 2015

08:30 Abertura do secretariado

09:00 Melhores comunicações livres (SALA 1)

Moderadores: Durão Maurício | António Cerejo

CO01 a CO06

10:00 Dilemas em cirurgia funcional (SALA 1)

Rui Vaz

Caso clínico com e-voting - José Brás

Moderadores: Carlos Telles | Gonçalves Ferreira

10:30 Coffee break

Discussão de Posters (SALA DE POSTERS)

Tema: Pediátrica

Moderador: José Gustavo Soares

P46 a P50

Tema: Vascular

Moderador: Bernardo Ratital

P51 a P55

11:00 Que papel para a tecnologia no bloco operatório? (SALA 1)

Mobile intraoperative CT - first experiences in spinal stabilizations - Marcus Czabanka
O que mudou na nossa cirurgia com o O-arm? - Manuel Cunha e Sá
Robotics in Neurosurgery - Philippe Decq
Virtual Reality Simulator with Haptic Properties - Engelbert Knosp
Discussão
Moderadores: Paulo Pereira | Miguel Casimiro

**12:15 Contraponto:
Prática da Neurocirurgia em região de escassos recursos (Moçambique) (SALA 1)**

João Carlos Henriques
Moderadores: Paulo Pereira | Miguel Casimiro

12:30 Almoço

**13:45 Workshop Brainlab
"Novas Tecnologias de Planificação e Navegação em Neurocirurgia"**

14:30 Controvérsias em patologia tumoral (SALA 1)

Which place for expanded endoscopic endonasal approaches? - Domenico Solari
Que lugar para os acessos microcirúrgicos clássicos na cirurgia da base do crânio?
- José Landeiro
O que exigir da imagiologia pré-operatória nos tumores intra-axiais? - Marcus Rotta
Discussão
Moderadores: Raimundo Fernandes | Victor Moura Gonçalves

15:30 Controvérsias em Neurocirurgia Pediátrica (SALA 1)

Tratamiento quirúrgico de los lipomas medulares: resultados tras desanclaje y resección completa - Jose Hinojosa
Craneofaringioma pediátrico: ¿es posible prevenir la incidencia de endocrinopatía postoperatoria en la cirugía radical? - Jose Hinojosa
Discussão
Moderadores: Josué Pereira | José Miguéns

16:15 Coffee break

Discussão de Posters (SALA DE POSTERS)
Tema: Tumores
Moderador: Paulo Linhares
P26 a P35

16:45-18:30 Comunicações livres

16:45 Vídeos cirúrgicos (SALA 1)
Moderadores: Manuel Dominguez | Moreira da Costa
VD01 a VD08

18:00 Melhores Posters (SALA 1)
Moderadores: Cidália Cruz | Joaquim Reis
P01 a P05

18:00 Comunicações livres (SALA 2)
Tema: Vascular
Moderadores: António Trabulo | António Vilarinho
CO25 a CO35

18:30 Assembleia Geral SPNC (SALA 1)

20:30 Jantar do congresso

Sábado, 30 de maio de 2015

08:30 Abertura do secretariado

09:00 Comunicações livres

Tema: Tumores (SALA 1)

Moderadores: José Cabral | Cláudia Faria

CO36 a CO44

Tema: Funcional (SALA 2)

Moderadores: Francisco Belo | Alexandre Campos

CO45 a CO53

10:30 Minimally invasive SIJ fusion (SALA 1)

Bernd Hölper

10:45 Coffee break

Discussão de Posters (SALA DE POSTERS)

Tema: Trauma e Funcional

Moderador: Joana Tomé

P56 a P61

11:10 Conferência do Presidente da SBN (SALA 1)

Controvérsias técnicas no tratamento cirúrgico das alterações na junção crânio-cervical

Modesto Cerioni Junior

Moderador: João Paulo Farias

11:30 Controvérsias em cirurgia da coluna: MEC (SALA 1)

Apresentação de caso e e-voting: MEC a 3 níveis - Pedro A. Silva

Via anterior: corporectomia ou discectomias? A combinação de técnicas oferece vantagens? - Gonçalo Costa

Via anterior: enxerto ou cages/cilindros? - Nuno Morais

Quando não é necessária placa anterior? Há lugar para as cages com sistema de fixação incluído? - Mário Resende

Laminectomias: quando é necessária fixação? A laminoplastia é uma alternativa? - Bruno Santiago

Doente oligossintomático: operar ou vigiar? - Gil Bebiano Andrade

O hipersinal medular em T2 é uma indicação para cirurgia? - Carla Reizinho

Discussão

Repetição com e-voting e resolução do caso

Conclusões

Moderadores: Nuno Reis | Álvaro Lima

Resumos

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO01. Avaliação da indicação cirúrgica em doentes com patologia degenerativa raquidiana não submetidos ao tratamento proposto inicialmente

Guerreiro Costa, Miguel Carvalho, Ricardo Pereira
Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: O tratamento ótimo da patologia degenerativa raquidiana é alvo de intenso debate não só pelos resultados heterogêneos das múltiplas séries cirúrgicas, pelas escassez de estudos comparativos entre tratamento cirúrgico e conservador até pela quase ausência de estudos de história natural das diversas entidades nosológicas raquidianas.

O presente estudo pretende reavaliar uma coorte de doentes propostos para cirurgia raquidiana não urgente mas sem a realização desse procedimento cirúrgico há pelo menos 12 meses.

Doentes e Métodos: Foram incluídos 138 doentes. 73,9% dos doentes foram reavaliados pelo mesmo neurocirurgião que havia proposto a cirurgia. O objectivo primário da reavaliação consiste na verificação da manutenção de indicação para tratamento cirúrgico. O objectivo secundário consiste na identificação dos motivos para a não indicação de tratamento cirúrgico. Foi desenhado um questionário específico dirigido a estas questões para ser preenchido pelo neurocirurgião reavaliador em contexto de consulta externa.

Resultados: As patologias mais representativas desta coorte são: Hérnia discal lombar (39,1%), Espondilolistese degenerativa lombar (19,6%), Hérnia discal cervical (18,8%) e Estenose canalar lombar (13,8%). Consequentemente, os procedimentos cirúrgicos propostos mais representativos são: Discectomia (48,6%), Artrodese e descompressão lombar (25,4%) e Descompressão lombar (13%). Verificou-se que 52,2% dos doentes reavaliados, após um tempo médio de 26,6 meses, deixaram de ter indicação para tratamento cirúrgico. O motivo principal da não indicação para cirurgia foram elementos de ordem clínica (61,1%) seguido de recusa para cirurgia (29,2%). A análise dos resultados demonstra que doentes propostos para discectomia simples ou com hérnia discal lombar tiveram maior probabilidade de perder indicação cirúrgica.

Conclusões: Perante a evidência de que cerca de metade dos doentes propostos para cirurgia perdem indicação após 2 anos, o presente trabalho vem reforçar a necessidade de estudos de história natural de patologia degenerativa raquidiana bem como a necessidade de indicadores clínicos, analíticos ou imagiológicos de progressão destas patologias.

CO02. Monitorização intra-operatória neurofisiológica multimodal no dia a dia do serviço de neurocirurgia experiencia de 100 intervencoes cirurgicas

Leote¹, J., Viegas¹, C., Santiago¹, B., Amorim¹, A., Gonçalves¹, V., Carvalho², J., Pérez-Hick², A., Manilha¹, R., Castro¹, V., Pais¹, P., Monteiro¹, J., Silvestre³, A., Francisco¹, S., Cunha e Sá¹, M.
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anestesia, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal.

Introdução: Nos anos 30 (séc.XX) foi pela primeira vez descrito o mapeamento cerebral intraoperatório que através da estimulação eléctrica cortical directa identificou a função motora (dcPEM) em humanos. Posteriormente, o uso da electrocorticografia (Ecog) na cirurgia de epilepsia, do electroencefalograma (EEG) na endarterectomia carotídea e dos potenciais evocados somatossensitivos (PESS) na cirurgia vertebro-medular tornaram-se populares no bloco operatório. Porém, mais recentemente o foco neurofisiológico durante o acto cirúrgico foi dado aos potenciais evocados motores elicitados através da estimulação sobre o nervo (dnPEM) com registo muscular, e mais tarde, elicitados transcranialmente (tcPEM) sobre a área cortical motora primária com registo medular (onda D).

Objectivo: Analisar o valor e a frequência de eventos neurofisiológicos intra-operatórios correlacionando-os com a morbilidade neurológica pós-operatória.

Métodos: Foram analisadas retrospectivamente 100 intervenções neurocirúrgicas, decorridas entre 2013 e 2015, em doentes com uma média de idades de 51 anos (\pm 17 anos). A monitorização neurofisiológica consistiu no registo multimodal de EEG (escalpe e Ecog), PESS; PEM (dc; dn; tcPEM e onda D) e vias reflexas sensitivo-motoras (pestanejo e bulbocavernoso). Os eventos neurofisiológicos considerados indicativos de alterações relevantes com consequente comunicação à equipa neurocirúrgica ou de anestesia foram: uma redução superior a 50% na amplitude dos PESS, PEM e vias reflexas, e/ou uma queda superior a 50% na frequência do EEG.

Resultados: Registaram-se 40 cirurgias a patologia supratentorial e 15 a patologia infratentorial de origem tumoral, 26 a patologia vascular e 19 a patologia vertebro-medular. Ocorreram 59 eventos corrigidos com a equipa de anestesia e 36 eventos relacionados directamente com o gesto cirúrgico. Dos quais, 31% dos eventos não reverteram durante a cirurgia, todavia apenas 11% estão correlacionados com défice permanente aos 3 meses de pós-operatório.

Conclusão: A monitorização intra-operatória neurofisiológica multimodal é uma ferramenta importante na prevenção da morbilidade e deve ser utilizada no tratamento neurocirúrgico quotidiano em intervenções electivas.

CO03. Uso da genética na identificação de novas terapias alvo no meduloblastoma

Claudia C. Faria^{1,2,3}, Sameer Agnihotri³, Stephen C. Mack³, Brian J. Golbourn³, Roberto J. Diaz³, Christian A. Smith³, Michael D. Taylor³, James T. Rutka³
1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Santa Maria, CHLN, EPE; 2-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Labatt Brain Tumour Research Centre, Hospital for Sick Children, Toronto, Canada.

Introdução: O meduloblastoma é o tumor cerebral maligno mais comum nas crianças. Estudos recentes de biologia molecular identificaram quatro subgrupos de meduloblastoma com características demográficas, genéticas e de prognóstico distintos. Os meduloblastomas com pior prognóstico constituem o Grupo 3, caracterizado por amplificações do oncogene *MYC* e elevada incidência de metástases. Usando o perfil de expressão genética destes tumores, os autores usaram técnicas de biologia computacional para identificar novos fármacos para o tratamento dirigido do meduloblastoma.



Material e Métodos: Foi usada uma plataforma bioinformática desenvolvida pelo Broad Institute (Cambridge, MA) que contém assinaturas genéticas de linhas celulares de vários cânceres tratadas com um grupo de fármacos aprovados pela FDA. Usando um algoritmo para reconhecimento de padrões de expressão génica, o programa identificou um grupo de fármacos com potencial eficácia no tratamento dos meduloblastomas do Grupo 3. Os melhores candidatos foram submetidos a ensaios pré-clínicos *in vitro*, usando linhas celulares de meduloblastoma (estudos de proliferação e apoptose), e *in vivo*, transplantando células de meduloblastoma humanas para o cerebelo de ratinhos (estudos de progressão tumoral e sobrevida).

Resultados: Dois fármacos inibidores do ciclo celular foram seleccionados como os melhores candidatos. Os ensaios *in vitro* mostraram redução na proliferação celular e indução da apoptose em linhas celulares de meduloblastoma do Grupo 3 tratadas com os inibidores do ciclo celular. Quando administrados a ratinhos com meduloblastomas implantados no cerebelo, estes fármacos foram eficazes na redução do volume tumoral e no aumento da sobrevida. A análise do mecanismo de acção destes novos fármacos confirmou a inibição da expressão de genes relacionados com o ciclo celular mas também a hiporegulação do oncogene *MYC*.

Conclusões: Foram identificados dois novos fármacos eficazes no tratamento pré-clínico dos meduloblastomas mais agressivos. Estes resultados poderão servir de base a futuros ensaios clínicos com terapias alvo em doentes com meduloblastomas do Grupo 3.

C004. Correlação dos parâmetros de alinhamento sagital regional cervical e a dor por cifose após laminectomia por mielopatia espondilótica cervical

Ana Luís, Miguel Casimiro, Carla Reizinho, Ding Zhang, José Cabral

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.

Introdução e objectivo: A incidência de cifose tardia após laminectomia (CPL) no tratamento da mielopatia espondilótica cervical (MEC) é de 10-37%. Esta tem sido associada a dor e incapacidade funcional. Recentemente têm sido propostos vários parâmetros de avaliação do balanço sagital cervical. Pretende-se identificar quais destes melhor se relacionam com a gravidade da incapacidade funcional.

Métodos: Estudo retrospectivo dos casos consecutivos de MEC submetidos a laminectomia, no Hospital Egas Moniz, (Janeiro 2007/Janeiro 2013). Utilizou-se na avaliação da incapacidade funcional cervical o Neck Disability Index (NDI). Analisaram-se RX cervicais de perfil, em ortostatismo, no cálculo dos parâmetros: lordose C2-C7, ângulo C0-C2, declive T1, inclinação cervical, ângulo do opérculo torácico, distância de C7 às linhas de prumo de C2 (SVA-C2), C1 (SVA-C1) e do centro gravitacional da cabeça (SVA-EAM). Procedeu-se à sua correlação estatística (Prism6 V.6.0 Mac) com a incapacidade funcional para as categorias: NDI <40 (baixa incapacidade) e ≥40 (incapacidade moderada a severa).

Resultados: Dos 128 doentes tratados foram apenas avaliados clínica e imagiologicamente 37. O follow-up médio foi 59±21 meses. Os doentes, 25M e 12F, apresentaram idade média de 67±7 anos e foram submetidos à laminectomia de, em média, 4±1 níveis. O NDI médio foi 20,8±17,6, (incapacidade mínima a moderada). Co-relacionaram-se positivamente com o NDI: SVA-C1 (p=0,0246), SVA-EAM (p=0,0246) e ângulo C0-C2 (p=0,0132).

Não houve correlação significativa do SVA-C2, declive T1,

inclinação cervical e ângulo do opérculo torácico com o NDI <40 vs ≥40.

Conclusão: Apesar de prevalente, apenas os casos de maior deformidade cifótica se relacionaram com um grau de incapacidade funcional ligeiro a moderado. Dos vários parâmetros de avaliação do balanço sagital cervical apenas as distâncias de C7 às linhas de prumo SVA-C1 e SVA-EAM, assim como a maior amplitude da lordose C0-C2, se relacionaram com maior incapacidade funcional. Estes parâmetros deverão ser preferencialmente utilizados na avaliação da relevância clínica da deformidade cifótica cervical.

C005. Neuromodulação com eléctrodos sagrados-técnica cirúrgica e resultados no controlo da dor e das alterações esfinterianas

Alexandra Santos, Carla Reizinho, Miguel Casimiro
Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital da Luz.

Introdução: A dor pélvica, retenção ou incontinência urinária, obstipação e incontinência fecal, são quadros clínicos frequentes, mas de difícil tratamento, em doentes com lesões medulares ou da cauda equina. A neuromodulação sagrada é uma opção terapêutica nestes casos. A sua eficácia e custo-efectividade, nos diferentes quadros clínicos, já foi demonstrada na literatura. Os autores fazem uma apresentação da técnica e revisão dos resultados da sua utilização nos primeiros 3 doentes.

Material e métodos: Foi realizada uma revisão da literatura e análise retrospectiva dos 3 primeiros casos de estimulação sagrada. Procedeu-se à análise da apresentação clínica, meios auxiliares de diagnóstico e resultados clínicos. Faz-se a descrição da técnica utilizada - implante percutâneo de um eléctrodo para estimulação unilateral da raiz S3 (*Interstim* Medtronic®). A dor foi avaliada através da Numeric Rating Scale (NRS). A capacidade de controlo de esfínteres pelo número de micções e dejecções diárias e quantificando a necessidade de laxantes.

Resultados: Os doentes, com idades compreendidas entre os 50 e os 68 anos, apresentavam lesão estrutural traumática do sistema nervoso associada a dor neuropática da região pélvica e perineal e distúrbios no controlo da função urinária e fecal. O follow-up médio foi de 7 (2-11) meses. Verificou-se melhoria no controlo de esfínteres – uma doente passou a ter micções espontâneas e todos os doentes diminuíram a necessidade de laxantes. Assistiu-se a uma melhoria média de 24% da dor pélvica. Os doentes consideraram que a utilização do estimulador sagrado melhorou a sua qualidade de vida com NRS médio de 5. Dois doentes voltariam a repetir o procedimento. Não se verificaram complicações.

Conclusão: A neuromodulação sagrada apresenta-se como uma nova ferramenta da neurocirurgia funcional, para controlo de dor pélvica refractária e das disfunções esfinterianas, associadas a lesões neurológicas medulares ou da cauda equina.

C006. Malformações Arteriovenosas Cerebrais - Revisão de série cirúrgica pessoal

Domingos Coiteiro
Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: A remoção cirúrgica, permitindo cura imediata, continua a ser o tratamento de primeira linha das malfor-

mações arteriovenosas (MAVs) cerebrais de graus I, II e III de Spetzler-Martin (SM). O estudo randomizado multicêntrico ARUBA, apesar dos defeitos inerentes ao seu desenho, mostrou uma taxa de complicações da intervenção terapêutica muito superior ao que era antecipado.

Material e Métodos: Foi revista a série cirúrgica de remoção de MAVs cerebrais realizadas por 1 cirurgião entre Agosto de 1999 e Fevereiro de 2015. Foi colhida informação a partir de base de dados pessoal, processos de internamento e consulta externa e arquivo de imagem. Foram utilizadas as escalas de SM e Lawton-Young para avaliar o risco cirúrgico e a escala modificada de Rankin (mRS) para avaliar o estado funcional antes e após cirurgia

Resultados: Foram operados 53 doentes com idades compreendidas entre os 7 e os 66 anos. Hemorragia foi a forma de apresentação mais frequente (51%) seguida de epilepsia (28%). 48 MAVs encontravam-se no compartimento supratentorial e 5 eram infratentoriais. A distribuição dos graus de SM foi: I – 31 doentes; II – 15 doentes; III – 7 doentes. Foi efectuada radiocirurgia prévia em 2 casos e tratamento endovascular em 16 casos. 4 doentes foram operados na sequência de hemorragia grave durante tratamento endovascular. Na última avaliação a distribuição da mRS foi a seguinte: 0 – 37 doentes; 1 – 7 doentes; 2 – 6 doentes; 3 – 1 doente; 4 e 5 – 0 doentes; 6 – 2 doentes. Verificou-se um mRS igual ou inferior a 1 em 95% dos doentes sem hemorragia prévia e em 76% com hemorragia prévia. Na última avaliação 91% dos pacientes encontrava-se em estado funcional igual ou melhorado em relação ao estado pré-operatório. Hemianópsia homónima permanente verificou-se em 2 doentes. Os 2 doentes falecidos incluem 1 doente operado em coma profundo, na sequência de hemorragia da fossa posterior durante embolização e 1 doente em mRS 5 pré-operatoriamente que desenvolveu ventriculite. 52 doentes realizaram angiografia de controlo com exclusão da MAV em 100% dos casos.

Conclusões: A cirurgia em doentes com MAVs de graus I a III de Spetzler-Martin é o tratamento de eleição com risco baixo de agravamento permanente e taxa de cura muito elevada.

CO07. Técnicas de mapeamento intra-operatório da função motora utilizadas na cirurgia de gliomas: noções teóricas, experiência do serviço e comparação das técnicas

Catarina Viegas¹, Rui Manilha¹, João Leote¹, Antonio Pérez-Hick², Joana Carvalho², Ana Silvestre³, Manuel Cunha e Sá¹
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anestesiologia, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

Introdução: A identificação da função motora a nível cortico-subcortical no cérebro humano, o chamado mapeamento, é possível através da estimulação eléctrica a baixa frequência (50hz, 1000ms, 1-3s), ou através da estimulação eléctrica de elevada frequência com uma sequência de 5 pulsos (250Hz, 5pulsos, 500ms). A identificação do feixe cortico-espinhal é mais eficiente utilizando a técnica de múltiplos pulsos com uma sonda monopolar. A sua utilização permite identificar a função motora no córtex cerebral e estimar, subcorticalmente, a distância do feixe corticoespinhal do local do estímulo à escala do milímetro.

Material e Métodos: Desde Abril de 2014 foram operados 20 doentes com gliomas na proximidade da área motora a

nível cortico-subcortical, utilizando a técnica de 5 pulsos de elevada frequência com sonda monopolar para o mapeamento motor intraoperatório, dos quais 7 submetidos a cirurgia com o doente acordado, utilizando concomitantemente as duas técnicas de mapeamento descritas. Ilustramos com dois casos clínicos.

Resultados: Foram identificadas as estruturas funcionais em 90% dos doentes com uma intensidade média de estimulação de 8 mA a nível subcortical. Nenhum doente apresentou défice motor definitivo.

Conclusões: A estimulação subcortical com uma sequência de pulsos de alta frequência com sonda monopolar é o método mais fiável para estimar a proximidade do feixe cortico-espinhal durante a cirurgia de gliomas, permitindo a realização de remoções mais alargadas, com segurança.

CO08. Estudo da Sobrevida dos Doentes com o Diagnóstico de Glioblastoma Multiforme Operados no Hospital Garcia de Orta

Rui Manilha¹, Joana Monteiro¹, Catarina Viegas¹, Andreia Amorim¹, Ana Rodrigues², Manuel Cunha e Sá¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta; 2-Departamento de Epidemiologia – Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge.

Introdução: O glioblastoma multiforme (GBM) é o tumor primário do sistema nervoso central mais frequente nos adultos, estimando-se uma incidência de 5,26/10⁵. Estão associados a uma elevada morbidade e mortalidade, não existindo dados sobre a sobrevida destes doentes na população portuguesa.

Objectivo: Estimar a sobrevida dos casos de GBM diagnosticados no Hospital Garcia de Orta (HGO) entre 2009 e 2013.

Material e métodos: Realizou-se um estudo de seguimento retrospectivo usando informação registada no processo clínico dos doentes com diagnóstico de GBM, entre janeiro de 2009 e dezembro de 2013, no Serviço de Neurocirurgia do HGO.

Fez-se a caracterização demográfica, manifestação clínica inicial, tratamento cirúrgico e evolução índice de Karnofsky (KPS).

Usando o método de *Kaplan-Meier*, estimou-se o tempo médio de sobrevida após o diagnóstico de acordo com o tratamento cirúrgico efectuado (comparação através da prova de *Mantel-Haenszel*).

Resultados: Foram identificados 155 doentes, 51 % do sexo masculino, com idade média de 62,8 anos.

Os défices focais (35,3 %), cefaleia (16,5 %) e alterações cognitivas (15,1%) foram as manifestações clínicas inaugurais mais frequentes.

Em relação ao tratamento cirúrgico 31,9% dos doentes apenas realizaram biopsia e 22,1% fizeram remoção total.

O índice KPS à data da alta foi de 72,8, aos 3 meses de 45,8 aos 6 meses de 36,2 e aos 12 meses de 27,4.

O tempo médio de sobrevida foi de 9,6 meses (IC95: 5,1 a 8,2 meses) com uma mediana de 6,7 meses, observando-se menor sobrevida quando efectuada biopsia (5,5 meses, IC 95: 2,2 a 4,9 meses) e maior tempo de sobrevida quando feita remoção total (16,1 meses; IC 95: 12,8 a 18,9 meses).

Conclusões: A sobrevida dos doentes com GBM operados no HGO é sobreponível ao registado na literatura. Verifica-se uma esperada correlação positiva entre o grau de remoção cirúrgica e a sobrevida total.



C009. Glioblastoma no idoso - resultados, complicações e dilemas terapêuticos

André Pereira², Bruno Carvalho^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}, Paulo Linhares^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar S. João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências, Hospital CUF, Porto.

Introdução: Embora o glioblastoma (GBM) seja um tumor frequentemente diagnosticado em doentes acima dos 60 anos, pouco consenso existe quanto ao tratamento mais adequado a efetuar. O objetivo deste estudo é analisar os fatores prognósticos, a eficácia do tratamento e os efeitos adversos numa coorte de doentes idosos, no sentido de determinar quais os doentes que beneficiam com o tratamento agressivo do tumor e quais os doentes que devem apenas ser orientados para tratamento de suporte

Métodos: Estudo retrospectivo de todos os doentes com idade ≥ 65 com confirmação histológica de GBM observados no Centro Hospitalar S. João entre 2005 e 2013. Foram avaliados dados demográficos, clínicos, radiológicos e de tratamento. Foram realizadas análises univariada e multivariada.

Resultados: Foram revistos 126 doentes. A mediana da sobrevida livre de progressão foi de 5 meses (IC 95%, 4.138-5.862 meses). A mediana da sobrevida global foi de 8 meses (IC 95%, 5.950-10.050 meses). A análise univariada mostrou associações estatisticamente significativas entre maior sobrevida e idade < 70 ($p = 0,046$), Karnofsky *performance status* ≥ 70 ($p = 0,001$), lesão única ($p = 0,007$), lesões que afetam um lobo ($p = 0,007$) e ressecção completa ($p = 0,048$). Na análise multivariada, 60 Gy de radioterapia e 6 ou mais ciclos de quimioterapia com temozolomida constituíram fatores prognósticos independentes positivamente correlacionados com o aumento da sobrevida.

Conclusões: A ressecção máxima e a conclusão do tratamento de radioquimioterapia estão associados a maior sobrevida. A idade por si só não deve impedir os doentes de serem submetidos a cirurgia e tratamento adjuvante. Contudo, apenas um terço dos doentes foram capazes de terminar os tratamentos propostos, com benefício na sobrevida global e na sobrevida livre de progressão. O estado funcional deve ser considerado na decisão terapêutica do doente.

C010. Estudo da sobrevida dos doentes idosos (>65 anos) operados a glioblastoma multiforme no Hospital Garcia de Orta - experiência de 5 anos

Joana Monteiro, Rui Manilha, Catarina Viegas, Andreia Amorim, Manuel Cunha e Sá
Hospital Garcia de Orta.

Introdução: Metade dos doentes com glioblastoma multiforme (GBM) têm mais de 65 anos à data do diagnóstico, sendo a sua esperança média de vida significativamente menor (6 meses) quando comparada com os doentes jovens. O tratamento ideal do GBM no idoso é controverso. Alguns estudos sugerem que idosos com Karnofsky Performance Status (KPS) favorável podem beneficiar com esquemas de tratamento semelhantes aos preconizados para os doentes jovens. Este trabalho pretende avaliar a sobrevida dos doentes com idade superior a 65 anos com diagnóstico de GBM.

Material e Métodos: revisão retrospectiva dos doentes com mais de 65 anos de idade com diagnóstico de GBM internados no Hospital Garcia de Orta entre 2009 e 2013.

Resultados: Foram analisados 77 doentes (36 sexo masculino; idade média 73 anos), com KPS no diagnóstico entre 45-100, sendo a apresentação clínica mais frequente o défice focal. Os GBM frontais constituíram o subgrupo mais comum, salientando-se 8 casos com apresentação multifocal. Foi realizada biópsia lesional em 28 doentes e remonção cirúrgica nos restantes. O esquema de STUPP constituiu o tratamento adjuvante mais utilizado. Os doentes estudados apresentaram sobrevida média de 10 meses, sendo superior nos doentes com menos de 75 anos (10.88 vs 9.04 meses). Dentro destes, a sobrevida foi maior nos doentes submetidos a remoção total (12 meses), quando comparados com os doentes que realizaram biópsia (4.8 meses) ou remoção parcial/subtotal (6.5 meses). Nos doentes com idade superior a 75 anos, a sobrevida foi sobreponível naqueles que realizaram biópsia ou remoção subtotal/parcial (3.5 meses), sendo superior nos doentes submetidos a remoção total (15.8 meses).

Conclusão/discussão: A análise por subgrupos sugeriu uma relação inversa entre a idade e a sobrevida, e uma relação directa entre o grau de remoção e a sobrevida, corroborando os dados presentes na literatura. Verificou-se uma sobrevida média superior à documentada na literatura.

C011. Re-intervenção cirúrgica no glioblastoma - efeito na sobrevida e qualidade de vida: Revisão da casuística do Serviço de Neurocirurgia-HGO entre 2009 e 2013

Pedro Pais, Joana Monteiro, Vítor Castro, Rui Manilha, Flávia Dias, Manuel Cunha e Sá

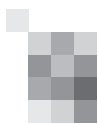
Serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta.

Introdução: Glioblastoma (GBM) é o tumor primário do sistema nervoso central mais frequente, sendo quase invariavelmente rapidamente progressivo, com sobrevida média após o diagnóstico de 16 meses. Dadas as características histológicas e o comportamento agressivo destes tumores, a indicação para re-intervenção cirúrgica é frequentemente controversa, uma vez que a escassa literatura existente aponta sobrevidas após re-intervenção na ordem dos 9 meses.

Material e métodos: Foi efectuada uma revisão de todos os casos de doentes re-operados para exérese tumoral por progressão de GBM no Serviço de Neurocirurgia do HGO, entre Jan/2009 e Dez/2013. Foram revistos os processos clínicos tendo em conta idade no diagnóstico, tempo até re-intervenção e Karnofsky Performance Status (KPS), sobrevida total e após a 2ª cirurgia, assim como complicações médico-cirúrgicas.

Resultados: Dos 17 doentes (7% dos GBM) elegíveis para o estudo, 10 (59%) são do sexo masculino e as idades no diagnóstico variaram de 19 a 68 anos (mediana e média de 51 anos). Todos os doentes apresentavam KPS > 70 à data da re-intervenção. Três (18%) doentes apresentaram complicações após re-intervenção (1 pneumonia, 2 hematomas subdurais - HSD), tendo um (6%) doente falecido após drenagem de HSD no pós-operatório precoce. O tempo até re-intervenção variou entre 2 e 25 meses (média 9.5, mediana de 9 meses). A sobrevida após diagnóstico foi de 5 a 39 meses (média 18, mediana 16 meses), com sobrevida após re-intervenção a variar entre 1 e 15 meses (média 8.5, mediana 10 meses).

Conclusão: O estudo apresentado vai ao encontro da literatura publicada, com uma sobrevida após re-intervenção



sobreponível. Afigura-se então a 2ª cirurgia de ressecção de GBM como uma alternativa terapêutica viável em doentes seleccionados, para diminuição do efeito de massa lesional locoregional ou apenas como medida citoredutora, favorecendo a aplicação de terapêuticas adjuvantes, em última análise acrescentando algum tempo de sobrevida.

C012. A cirurgia na doença recorrente de gliomas de alto grau - experiência do hospital de Santa Maria

Diogo Simão, José Pedro Lavrador, Nuno Simas, Herculano Carvalho

Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: A extensão da remoção cirúrgica de um glioma de alto grau já é amplamente reconhecida como factor de sobrevida na cirurgia inicial destas neoplasias. Vários estudos também apontam para a sua potencial importância nas situações de recorrência da doença. Com este trabalho pretende-se avaliar o impacto na sobrevida dos doentes do Hospital de Santa Maria submetidos a reintervenção cirúrgica por recidiva de glioma de alto grau.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo que incluiu os doentes tratados a gliomas de alto grau de Janeiro de 2006 a Fevereiro 2015. Dos 598 doentes com diagnóstico histológico de glioma de alto grau, 38 foram reoperados por recidiva tumoral. A amostra de 38 doentes foi caracterizada segundo o género, idade, tipo histológico, a clínica de apresentação inicial e da apresentação da recidiva, a evolução do índice de Karnofsky, a extensão da remoção cirúrgica, a sobrevida média e a morbilidade peri-operatória.

Resultados: A sobrevida global dos doentes reoperados a gliomas de alto grau incluídos nesta amostra foi superior à habitualmente referida na literatura. Verificou-se ainda que a sobrevida global se correlaciona directamente com o período decorrido entre cirurgias ($p < 0,001$). Não existiu relação estatisticamente significativa entre a sobrevida global e a idade. A progressão histológica do tumor na recidiva esteve associada a uma diminuição da sobrevida, contudo, a diferença não foi significativa ($p > 0,05$).

Conclusões: Tal como indicado por outros trabalhos publicados, este estudo aponta para um benefício da cirurgia nas situações de recidiva de gliomas de alto grau, em determinados doentes. No entanto, as conclusões retiradas deverão ter em conta o viés de seleção dos doentes inerente a um estudo retrospectivo. Provavelmente, uma maior restrição dos critérios para a reintervenção praticada no nosso hospital conduz a que este grupo de doentes obtenha sobrevidas superiores às referidas na literatura.

C013. Radioterapia no Glioblastoma - quanto mais cedo melhor

Bruno Carvalho^{1,2}, André Pereira², Paulo Linhares^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}
1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar S. João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências, Hospital CUF, Porto.

Introdução: A radioterapia, componente importante do tratamento do glioblastoma, mostrou estar associada a um aumento da sobrevida global e na maioria dos estudos é geralmente aplicada entre as 2 e as 6 semanas. Contudo, não está

ainda completamente definido na bibliografia qual o momento ideal para o seu início após a cirurgia.

Objectivo: Analisar a interferência que o tempo entre a cirurgia e o início da radioterapia adjuvante tem na sobrevida dos doentes com glioblastoma.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo dos doentes com diagnóstico de glioblastoma tratados com radioquimioterapia entre 2009 e 2012. Foi realizada a análise de Kaplan-Meier e análise multivariada com regressão de Cox na comparação da sobrevida global (SG) e sobrevida livre de progressão (SLP) entre grupos que foram estratificados pela demora pós-operatória do início do tratamento de radioterapia.

Resultados: Dos 171 doentes tratados, 161 apresentavam informação sobre a data da cirurgia e início da radioterapia. A duração mediana para o início da radioterapia foi de 43 dias (18-171). Na análise univariada, intervalos de tempo superiores à mediana associaram-se a pior SLP (7 vs 11 meses; HR: 1.615; $p=0.007$) sem tradução estatisticamente significativa na SG (16 meses vs 16 meses; HR= 0.980, $p=0.905$). Na análise multivariada, controlada para a idade, género, Karnofsky performance status, tipo de cirurgia e quimioterapia adjuvante, o intervalo de tempo para radioterapia não se revelou um factor preditivo independente de SG ($p=0.298$) ou SLP (0.255). A análise da sobrevida por subgrupos < 28 dias, entre 28 e 42 dias e > 42 dias, revelou SG de 21, 17 e 16 meses, respectivamente, embora não tenha alcançado significância estatística.

Conclusões: Nos doentes estudados, um intervalo de tempo entre cirurgia e o início de radioquimioterapia superior a 43 dias diminuiu significativamente a sobrevida livre de progressão. Um início precoce mostrou uma tendência para um aumento da SG.

C015. Gamma Knife após Craniotomia por Metástase Cerebral

M. B. Cattoni¹, J. M. Brás¹, J. Silva², M. Mota³, P. Carvoeiras³
1-Neurocirurgia, 2-Radioterapia; 3-Física de Radiações, Centro Gamma Knife. Hospital Cuf Infante Santo – Lisboa.

Objectivo: Avaliar o uso da radiocirurgia Gamma Knife (GK) como alternativa à radioterapia holocraniana (RT) em doentes submetidos a cirurgia por metástase e verificar taxas de controlo tumoral local e sobrevida.

Material e métodos: Entre 2007-2015 tratámos 162 doentes oncológicos nesta instituição. Retrospectivamente analisámos 18 doentes tratados em 2013 e 2014, com remoção cirúrgica de metástase cerebral e GK dirigida à loca residual e outros depósitos síncronos. Nenhum tinha recebido RT prévia, apresentavam única loca pos-cirúrgica, e máximo mais 3 depósitos na RM. A remoção cirúrgica era completa em 83% casos. O seguimento clínico e imagiológico foi conseguido 88% casos (16/18).

Distribuição sexos 10F/8M, idade média 56.7 anos (38-75), todos com controlo tumor primário na altura do diagnóstico cerebral. Índice Karnofsky pré-GK era superior a 80%. O intervalo cirurgia-GK foi de 23 dias.

O volume médio da loca foi 9.2cc, dose terapêutica média às margens da cavidade 17 Gy- isodose 50%; até 10 cc, irradiada com 2mm margem. Durante planning, detetámos em 47% casos, presença outras metástases síncronas, que também foram tratadas e 13 casos de metástases radioresistentes. Todos irradiados no horário vespertino (ciclo celular circadiano influenciando radiosensibilidade?)



Resultados: Durante o seguimento não detetámos a presença de tumor recidivado localmente, mas 8 doentes desenvolveram novas metástases à distância, num tempo médio de 8.7 meses. A sobrevida média da série é de 10.2 meses, sendo que 3 doentes estão vivos.

Conclusões: Em casos cirúrgicos selecionados de metástases, devemos privilegiar o tratamento com GK dirigido à loca em pacientes com idades inferiores 55 anos, com metástases únicas (ou padrão oligometastático) em tumores radioresistentes, com bom controlo da doença primária e elevado índice funcional. Devemos evitar o uso rotineiro da RT de primeira linha, reservando-a para estádios oncológicos avançados, padrões de disseminação cerebral miliar ou carcinomatose meníngea.

C016. Fraturas evolutivas em idade pediátrica - uma série de três casos clínicos e revisão da literatura

Dalila Forte¹, Amets Irañeta^{1,2}, Carla Conceição³, Mário Matos², Miguel Correia^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Unidade de Neuroradiologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

Introdução: As Fraturas evolutivas (FE) são complicações raras do traumatismo crânio-encefálico (TCE). Consistem num defeito ósseo de crescimento progressivo após uma fratura de crânio com laceração dural. Ocorrem em menos de 1% de todas as fraturas e são mais frequentes em idade pediátrica. Estas lesões podem associar-se à formação de quistos leptomeníngeos com expansão para o compartimento intracraniano, condicionando atrofia secundária do tecido cerebral adjacente, com consequente défice neurológico e compromisso do normal desenvolvimento da criança.

Material e métodos: Apresentamos uma série de 3 doentes com FE admitidos na Unidade de Neurocirurgia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia (Centro Hospitalar de Lisboa Central) entre Janeiro de 2012 e Dezembro de 2014, considerando as suas manifestações clínicas, imagiológicas, classificação, tratamento e respetivo resultado.

Resultados: Esta série de casos inclui uma criança do sexo masculino e duas do sexo feminino, com idades compreendidas entre os 4 e os 7 anos e história de TCE grave com sequelas neurológicas, encaminhadas pela presença de massa subcutânea pulsátil de crescimento progressivo na região cefálica. O estudo imagiológico consistiu em radiografia de crânio, com identificação da localização e extensão da separação dos bordos da fratura e TC e RM, permitindo uma melhor definição do defeito ósseo e da lesão intracraniana associada. De acordo com a classificação imagiológica proposta por *Rahman*, 1 doente apresentava fratura tipo III (quisto porencefálico com comunicação com o sistema ventricular) e 2 doentes fraturas tipo II (área de encefalomalácia). O tratamento cirúrgico consistiu em craniotomia, duroplastia e cranioplastia com osso autólogo. Obteve-se encerramento progressivo do defeito ósseo, sem complicações pós-operatórias. Todos os doentes iniciaram programa de reabilitação com resultados positivos.

Conclusões: O diagnóstico e tratamento precoce das FE é essencial para a prevenção da deterioração neurológica e obtenção de bons resultados cosmiéticos, contribuindo assim para a promoção do desenvolvimento adequado da criança.

C017. Tumores raquidianos na população pediátrica. Experiência da Unidade de Neurocirurgia Pediátrica do H. Dona Estefânia (CHLC-EPE) nos últimos 7 anos

Lino Fonseca, Dalila Forte, Pedro Branco, Miguel Correia, Amets Iraneta, Mário Matos

Centro Hospitalar Lisboa Central – Hospital Dona Estefânia.

Introdução: Os tumores raquidianos são lesões raras na população pediátrica, representando apenas 2% do total de lesões neoplásicas nesta faixa etária. A maioria dos casos apresenta-se como dorso-lombalgia (67%), descoordenação ou alteração da marcha (42%) e deformidade vertebral (38%).

Material e métodos: Realizou-se uma análise retrospectiva de todos os doentes em idade pediátrica com lesão raquidiana tumoral submetidos a intervenção cirúrgica, no período compreendido entre 2008 e 2014, no Centro Hospitalar Lisboa Central.

Resultados: Um total de 20 doentes em idade pediátrica com neoplasia raquidiana foram submetidos intervenção cirúrgica. A apresentação clínica foi: dorsolombalgia em 6 doentes (30%), défice motor – tetra ou paraparesia em 12 doentes (60%) e os restantes 2 doentes foram uma situação incidental (10%). A idade média de cirurgia foi de 6,3 anos, enquanto que em termos de género existiu uma prevalência ligeira do sexo masculino (55% sexo masculino vs 45% sexo feminino). Em termos cirúrgicos foram realizadas 2 biópsias, 5 laminectomias descompressivas e os restantes laminotomias com excisão parcial/total da lesão tumoral. Os diagnósticos obtidos foram de 5% linfoma de células B, 5% metástase de Tumor de Wilms, 5% astrocitoma difuso, 5% tumor glioneuronal difuso leptomeníngeo, 5% meningioma transicional, 10% astrocitoma pilocítico, 10% PNET, 10% schwannoma, 15% neuroblastomas e 25% neurofibroma.

Conclusão: Tumores envolvendo o raquí, apesar de raros ocorrem na população pediátrica. Quando ocorrem sinais/sintomas radiculares ou medulares assim como deformidades do raquí deverá ser realizada RM urgente. Tumores raquidianos requerem uma abordagem multidisciplinar com uma equipa de neurocirurgia pediátrica combinada com oncologia pediátrica.

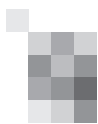
C018. Relevância clínica da Malformação de Chiari tipo 1.5

Maria M. Santos, Robert Peinhardt, Silky Chotai, Caitlin E. Hoffman, William P. Cope, Jeffrey P. Greenfield, A. John Tsiouris, Mark M. Souweidane

Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte; Weill Cornell Medical College e Memorial Sloan Kettering Cancer Hospital.

Introdução: A Malformação de Chiari tipo 1.5 foi descrita como uma variante anatómica da Malformação de Chiari tipo 1 caracterizada por ectopia caudal do óbex em relação ao buraco occipital na ausência disrafismo espinhal. Com o objectivo de esclarecer a controversa relevância clínica desta entidade foram comparados dois grupos de doentes com Malformações de Chiari tipo 1.5 e tipo 1.

Métodos: Estudo retrospectivo dos doentes observados em Consulta de Neurocirurgia do *Weill Cornell Medical College* com o diagnóstico de Malformação de Chiari entre Janeiro de 2003 e Outubro de 2013. Três observadores independentes analisaram de forma oculta as ressonâncias magnéticas crâ-



nio-encefálicas (RM-CE) ou do neuro-eixo e classificaram o tipo de Malformação Chiari como 1 ou 1.5 com base em critérios anatómicos previamente reportados. Foram obtidos dados demográficos, forma de apresentação clínica, plano terapêutico e resultado cirúrgico para os dois grupos.

Resultados: Foram incluídos 126 doentes para análise. Quarenta e quatro (35%) doentes foram classificados como tendo Chiari tipo 1.5 e 82 (65%) doentes como tendo Chiari tipo 1. Os dados demográficos não diferiram entre os dois grupos. No entanto, maior frequência de sintomatologia típica (parestias: $p=0.008$, dor: $p=0.003$), mais achados positivos no exame objetivo (hipoestesia: $p=0.028$, alterações do tônus/reflexos osteo-tendinosos: $p=0.047$), maior associação com siringomielia ($p<0.001$), maior percentagem de doentes com indicação cirúrgica ($p<0.001$) e mais cirurgias realizadas diferenciaram o Chiari tipo 1.5 do Chiari tipo 1. Os resultados cirúrgicos foram semelhantes nos dois grupos.

Conclusões: Este estudo representa a maior série institucional de doentes com Malformação de Chiari tipo 1.5 e sugere que, para além de diferenças anatómicas previamente reportadas, existem diferenças clínicas relevantes entre o Chiari tipo 1.5 e o Chiari tipo 1. A craniectomia da fossa posterior mantém-se como o tratamento adequado para a Malformação de Chiari tipo 1.5.

CO19. Cirurgia de lipomas intramedulares - a propósito de 3 casos clínicos

Pedro Monteiro^{1,2}, Bruno Carvalho^{1,2}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}
1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF Porto.

Introdução: Os lipomas intramedulares, de localização subpial, são lesões raras no grupo dos lipomas raquidianos (4%) e dos tumores medulares (1%), integrando o subgrupo dos lipomas congénitos sem defeito dural. Cursam habitualmente com quadro medular insidioso, concordante com a localização no neuro-eixo. A sua baixa incidência é impeditiva da existência de *guidelines* categóricas relativas ao tratamento, encontrando-se na literatura algum consenso na remoção subtotal, em função do plano com a medula e dos achados da monitorização neurofisiológica intraoperatória (MNI).

Material e métodos: Os autores apresentam 3 casos clínicos.

Resultados: Caso 1: doente de 37 anos, quadro de atrofia da coxa esquerda, défice na extensão da perna (4/5) e hiper-reflexia no membro inferior esquerdo com cutâneo-plantar extensor; alterações miccionais. A RMN revelou lipoma intradural D11-D12, parcialmente removido sob MNI. No pós-operatório houve recuperação motora completa, mantendo disestesias a nível do pé.

Caso 2: doente de 52 anos com paraparésia espástica (força muscular global 4-/5), nível sensitivo por D6 e alterações propriocetivas. O estudo imagiológico identificou volumosa lesão cérvico-dorsal, C6-D6, parcialmente removida sob MNI. No pós-operatório apresentou melhoria da capacidade motora (5/5), mantendo quadro sensitivo prévio e desenvolvendo, de novo, necessidade de algaliação, logo após a cirurgia, que mantém, apesar da recuperação da sensibilidade vesical.

Caso 3: doente de 25 anos com quadro de cervicálgia, "sensação de peso" na mobilização do membro superior direito e síndrome piramidal dos 4 membros, sem défices motores ou

sensitivos. A RMN revelou lipoma intradural C1-C3, parcialmente removido sob MNI. No pós-operatório manteve força muscular preservada (5/5), apresentando discreta hipostesia, de novo, no pé esquerdo.

Conclusões: Apesar de lentamente evolutivos e do comportamento relativamente 'benigno', os lipomas medulares sintomáticos com clínica progressiva são lesões de tratamento cirúrgico desafiante, no sentido da restauração da função neurológica sem agravamento clínico iatrogénico.

CO20. Fixação Interna da charneira Crânio-Cervical - Avaliação do Posicionamento dos Implantes

Francisco Cabrita, Marcel Sincari, Miguel Carvalho, Gonçalo Roque, Ricardo Pereira

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Tondela-Viseu; Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: A gestão da patologia da junção crânio-cervical, especialmente de etiologia traumática, é alvo de contro- vérsia. A indicação e abordagens cirúrgicas destes doentes são habitualmente decididas caso a caso. O papel da fixação interna crânio-cervical não está bem estabelecida pelo que os autores apresentam uma revisão retrospectiva de uma série cirúrgica de um único centro.

Doentes e Métodos: Foram seleccionados e revistos 17 doentes consecutivos submetidos a fixação cervical alta num período de 2 anos. Os dados clínicos foram obtidos dos processos hospitalares dos doentes e a imagiologia pré e pós-operatório foi reavaliada. Um total de 124 parafusos vertebrais foram avaliados e classificados de acordo com direcção, bicor-ticalidade e proximidade de estruturas neurovasculares.

Resultados: Nesta população, houve uma predominância do género masculino (70,6%) e a idade média foi de 64 anos (18-83). Um doente apresentava patologia degenerativa da coluna cervical e a maioria dos doentes (53%) apresentavam fracturas complexas da odontoide. A queixa principal foi de cervicálgia. Em todos os doentes fixação cervical alta com extensão cranial e/ou caudal de acordo com a necessidade. 22 (17,7%) parafusos foram transpediculares. 70,1% dos parafusos vertebrais apresentavam posicionamento ótimo, 22,6% apresentavam posicionamento aceitável e 7,3% apresentavam posicionamento deficiente. Não houve necessidade de revisão de parafusos. Em 2 doentes houve necessidade de extensão da fixação num segundo tempo. Não foi verificada mortalidade nem complicações maior.

Conclusões: Apesar da exigência técnica inerente, esta abordagem cirúrgica é uma opção que pode ser utilizada com bom outcome clínico e baixa morbidade perioperatória. O posicionamento transpedicular dos parafusos, apesar de mais exigente, confere um maior grau de solidez á montagem final dos implantes, de considerável importância especialmente nos doentes idosos. A extensão da fixação é decidida caso a caso, após avaliação cuidada do quadro clínico e alterações cervicais evidenciadas em TC e RM.

CO21. Long-Term Clinical and Radiological Follow-up after Laminectomy for Cervical Spondylotic Myelopathy

Rita Laiginhas, Pedro Alberto Silva, Paulo Pereira, Rui Vaz
Serviço de Neurocirurgia – Hospital de S. João.



Introdução: O papel da laminectomia no tratamento cirúrgico da Mielopatia Espondilótica Cervical (MEC) é conhecido desde há décadas, contudo têm sido descritas alterações pós-operatórias no balanço sagital cervical bem como risco de instabilidade a longo prazo associados ao procedimento. O objetivo do presente estudo passa por investigar a eficácia clínica e alterações radiológicas a longo prazo da laminectomia no tratamento da MEC.

Material e Métodos: Foram revistos casos consecutivos de pacientes com MEC submetidos a laminectomia cervical no período entre 1995 e 2010 (n=106). A avaliação foi feita a dois tempos: pré-operatória com base em dados de arquivo e a longo prazo, presencialmente, tendo-se recolhido informação acerca de sintomas, défices neurológicos prévios, cirurgia e suas complicações. Procedeu-se à análise subjetiva e objetiva através de três scores de mielopatia (mJOA; EMS, MDI), bem como à execução de estudos de imagem de modo a estimar a a curvatura cervical e presença de instabilidade.

Resultados: 57 pacientes completaram o follow-up. Foi encontrada uma diferença estatisticamente significativa concordante com melhoria do estado funcional aquando da comparação dos scores. 91% dos pacientes relataram estar satisfeitos com o resultado da cirurgia. Apenas um paciente desenvolveu cifose de acordo com o índice de Ishihara, e nenhum usando o método de Matsumoto. 4 pacientes desenvolveram instabilidade cervical subclínica. Não foi encontrada correlação clínico-imagiológica.

Conclusões: Se os pacientes com MEC forem devidamente selecionados, a laminectomia cervical sem instrumentação adicional é eficaz na melhoria clínica e está associada a uma baixa incidência de deterioração radiológica.

CO22. Incidência e relevância clínica da cifose tardia após laminectomia por mielopatia espondilótica cervical - é necessária a artrodese

Ana Luís, Miguel Casimiro, Carla Reizinho, Ding Zhang, José Cabral

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.

Introdução e objectivo: A incidência estimada da cifose tardia após laminectomia (CPL) no tratamento da mielopatia espondilótica cervical (MEC) é de 10-37%. Esta tem sido associada a dor e incapacidade funcional pelo que a artrodese profilática (AP) tem sido preconizada de forma crescente. Pretende-se estimar a incidência e a relevância clínica desta entidade e aferir a necessidade da AP.

Métodos: Estudo retrospectivo dos casos consecutivos de MEC submetidos a laminectomia, no Hospital Egas Moniz (Janeiro 2007/Janeiro 2013). Utilizou-se na avaliação da incapacidade funcional cervical o Neck Disability Index (NDI) validado para a população portuguesa. Analisaram-se RX cervicais de perfil, em ortostatismo, no cálculo do grau de C2-C7, como medida do alinhamento subaxial cervical e na identificação da incidência de cifose. Foram calculados coeficientes de correlação de Spearman entre as medidas radiográficas e o NDI (software Prism6 V.6.0 Mac).

Resultados: Foram tratados 128 doentes, com uma idade média de 68±9 anos (min 24-máx 88) sendo que apenas se avaliaram clínica e imagiológicamente 37, com follow-up médio de 59±21 meses (min 14-máx 98). Estes, 25M e 12F apresentaram idade média de 67±7 anos e foram submetidos a laminectomia

de, em media, 4±1 níveis. A incidência de deformidade cifótica foi de 59,5%. O NDI médio foi de 20,8±17,6 (incapacidade mínima a moderada). Apesar dos doentes com maior incapacidade funcional corresponderam aos casos de maior deformidade cifótica, não se encontrou relação estatisticamente relevante entre o NDI e o grau de cifose cervical (p=0,0628).

Conclusão: Apesar de muito prevalente, a deformidade cifótica após a laminectomia cervical no tratamento da MEC, não se relacionou com dor ou incapacidade funcional cervical relevante. Segundo os autores, face a estas observações, não se justifica a artrodese profilática de rotina como complemento da cirurgia descompressiva cervical nestes casos. Estudos subsequentes são necessários para a identificação de factores de risco que o possam eventualmente justificar.

CO23. Estudo Observacional dos Doentes Submetidos a Laminectomia Cervical para o Tratamento da Mielopatia Cervical no Serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta

Rui Manilha, Joana Monteiro, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá
Serviço de Neurocirurgia – Hospital Garcia de Orta.

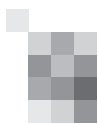
Introdução: Existe um corpo substancial literatura a sustentar a hipótese da laminectomia cervical simples estar associada à deformidade cifótica (no contexto da instabilidade provocada pelo procedimento) e consequentemente a um agravamento neurológico e cervicalgia.

Objectivo: Estudar a ocorrência de deformidade cifótica, instabilidade clínica e/ou radiológica dos doentes submetidos a laminectomia cervical sem fusão no Hospital Garcia de Orta (HGO) entre Janeiro de 2008 e Dezembro de 2013.

Material e Métodos: Foram reunidos todos os casos de laminectomia cervical sem fusão para tratamento da mielopatia espondilótica cervical e aplicadas as escalas Short-Form 36 (SF-36) e Neck Disability Index (NDI) e realizado um estudo radiológico que consistiu num Rx dinâmico e extra-longo. O NDI foi aplicado duas vezes: estado actual e percepção do doente sobre o seu estado no pré-operatório.

Resultados: No período analisado foram operados 108 doentes, destes 28 tinham falecido e 4 doentes encontravam-se acamados. Dos 76 doentes restantes, 31 doentes concordaram participar no estudo. A idade média à data da cirurgia foi de 65 anos, 52% dos doentes eram do sexo masculino. O NDI médio estimado para o pré-op foi de 45,39%. O NDI médio à data do estudo foi de 37,15%. Em 4 doentes foram detectados sinais radiológicos de instabilidade (angulação superior a 11º no estudo dinâmico nos 4 casos, sem translação associada) sem tradução nos valores do NDI. O angulo de Cobb médio foi de 15º Não foi possível encontrar uma correlação entre o angulo de Cobb e o NDI. A avaliação global das escalas de Nurick e modified Japanese Orthopaedic Association manteve-se estável durante o follow up.

Conclusão: A análise dos casos de laminectomias realizadas no Serviço de Neurocirurgia do HGO, no contexto de MEC, no período estudado com um Follow-up médio de 52 meses, não revelaram uma tendência clara para a deformidade cifótica ou para o desenvolvimento de instabilidade clínica e/ou imagiológica.



C025. Malformações artério-venosas e a gravidez

Pedro Moura Branco, Gonçalo Januário, Amets Sagarribay, Miguel Laia, Vitor Gonçalves
Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar Lisboa Central.

Introdução: A malformação artério-venosa (MAV) é uma patologia que afeta 1.34/100.000 pessoas/ano, com pico de incidência entre os 20-40 anos. O risco de hemorragia é de 2 a 4%/ano. A gravidez caracteriza-se por um conjunto de alterações fisiológicas, incluindo em termos hemodinâmicos, que poderão influenciar a história natural das MAVs e ter influência na sua orientação terapêutica.

Métodos: Os autores realizaram revisão da literatura (Pubmed-MEDLINE) dirigida a epidemiologia, orientação diagnóstica e terapêutica de MAVs durante a gravidez.

Resultados: Foram identificados 33 artigos sobre este tema, dos quais 3 são revisões da literatura, 3 são series de casos e os restantes artigos são *Case Reports*.

Discussão: As MAVs durante a gravidez apresentam uma taxa de hemorragia igual à restante população. No entanto, após uma primeira hemorragia o aumento do risco de um novo sangramento é muito superior, aumento esse que dura até 6 semanas pós-parto. Antes de realizar exames complementares é importante conhecer a idade gestacional e preferir sempre exames isentos de radiação. Atendendo às particularidades das MAVs um exame angiográfico é necessário previamente à decisão terapêutica, que poderá ser realizado a partir das 17 semanas gestacionais. Nas medidas terapêuticas não poderão ser incluídas nem Radiocirurgia nem a embolização, pela exposição aumentada a radiação e pelo risco hemorrágico aumentado. A única intervenção possível é a cirurgia, sendo no entanto difícil de decidir qual o melhor tempo para a intervenção. Apesar de escassa evidência científica uma intervenção cirúrgica pré-parto parece acarretar um melhor prognóstico quer para a mãe quer para o feto.

Conclusão: A MAV em grávidas é uma situação de difícil gestão pelas condicionantes de malformação fetal e aborto. A indicação cirúrgica deverá sempre assentar em motivos neurológicos, com as adequadas medidas de proteção fetal.

C026. Fístulas durais arteriovenosas - Tratamento cirúrgico

António Vilarinho¹, Gustavo Oliveira², Pedro Alberto Silva¹, Pedro Santos Silva¹, Rui Vaz¹
1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar S. João Porto;
2-Serviço de Imagiologia do Centro Hospitalar de V. N de Gaia/Espinho.

Introdução: As fístulas durais arteriovenosas são malformações vasculares nas quais existe uma comunicação direta entre ramos arteriais durais e seios durais ou veias meníngeas ou corticais, o risco de hemorragia intracraniana é variável e depende essencialmente do padrão de drenagem venosa. O tratamento primário é endovascular.

O risco de recorrência dos sintomas e o risco de hemorragia persistem se não existir uma exclusão completa de todos os pontos de fístula.

Material e Métodos: Apresentamos 4 doentes, todos operados em 2014, com fístulas durais nos quais o tratamento endovascular completo não foi conseguido.

Os doentes foram classificados de acordo com as classi-

cações de Borden e de Cognard. Todos os 4 doentes classificados como Borden tipo 3 e de acordo com a classificação de Cognard 3 doentes tipo IV e 1 doente tipo V.

Todas as fístulas apresentavam localizações diferentes, uma fístula de ramo meníngeo da artéria vertebral, uma fístula justa 1/3 médio do S.L.S., uma fístula do andar anterior e uma fístula de ramos meníngeos da tenda do cerebello.

O diagnóstico foi efetuado após hemorragia em 3 doentes e por crise convulsiva noutro doente.

Resultados: Nos quatro casos conseguiu-se uma exclusão completa da fístula, tal como demonstrado nas angiografias de controlo.

Conclusão: Embora o tratamento endovascular permaneça como 1ª opção, o tratamento cirúrgico de algumas fístulas durais pode ser a única solução, nomeadamente nos casos de fístulas com elevado risco de hemorragia espontânea e se o tratamento endovascular não for possível.

C027. Tratamento cirúrgico de fístulas arteriovenosas durais cranianas no Centro Hospitalar do Porto (2008-2014)

Silva, J. M., Moreira, S., Ferreira, M., Cunha, E.P., Rocha, L., Figueiredo, G., Noronha, C., Pinheiro, C., Gomes, M., Carvalho, E.
Serviço de Neurocirurgia Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António.

Introdução: Fístulas arteriovenosas durais (FAVD) são comunicações patológicas que se desenvolvem na espessura da dura-máter. Tratam-se de lesões vasculares raras, geralmente adquiridas, e cuja mortalidade pode chegar aos 10,4%/ano em alguns grupos de doentes. Existem duas alternativas terapêuticas: a) tratamento conservador e b) exclusão da fístula, definidas em função do doente e tipo de lesão. Dentro das modalidades terapêuticas destacam-se o tratamento endovascular e cirúrgico. A radiocirurgia pode ser usada em casos refratários ou em combinação com os dois anteriores.

Material e Métodos: Foram revistos os processos clínicos dos doentes com FAVD cranianas tratados no Centro Hospitalar do Porto entre 2008-2014.

Resultados: No nosso Centro, durante este período, foram tratados 37 doentes a FAVD cranianas, dos quais apenas 5 receberam tratamento cirúrgico. Todos os doentes eram do sexo masculino com idade média de início dos sintomas de 56,4 anos e idade média de início do tratamento de 57,2 anos. Duas das fístulas eram do andar anterior e as outras três dividiam-se pelo seio longitudinal superior, seio transversal/seio reto e seio reto/seio cavernoso. Duas classificavam-se como fístulas Cognard tipo III e três como Cognard tipo IV. Três destas fístulas manifestaram-se por hemorragia intracraniana. As outras duas, correspondendo às fístulas do andar anterior, manifestaram-se por neuropatia craniana e cefaleia e a outra estava assintomática. À exceção de uma fístula do andar anterior em todas as outras foi tentada embolização prévia, sem sucesso. Todos os doentes operados a FAVD cranianas tiveram uma melhoria clínica e evidência de oclusão total da fístula no exame imagiológico pós-operatório.

Conclusão: Conclui-se que o tratamento cirúrgico das FAVD cranianas têm indicações bastantes precisas e, quando devidamente indicado, tem uma elevada taxa de sucesso com respeito à evidência de melhoria clínica e evidência imagiológica de oclusão total da fístula.



C028. Eficácia do tratamento cirúrgico ou endovascular de aneurismas não rotos: uma avaliação a curto e longo prazo

Mariana Santos¹, Carla Reizinho², Miguel Casimiro², Gabriel Branco³, José Cabral²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora-Sintra; 2-Serviço de Neurocirurgia e 3-Serviço de Neurorradiologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – CHLO.

Introdução: Fatores clínicos do doente e morfológicos dos aneurisma não rotos (ANR) são considerados na decisão terapêutica, que é muitas vezes controversa. Este trabalho pretendeu avaliar a eficácia a curto e longo prazo do tratamento de ANR.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo que incluiu doentes tratados no Hospital Egas Moniz (2008/2014), a ANR. A indicação para tratamento cirúrgico(TC) ou endovascular(TEV) resultou de uma avaliação multidisciplinar. Caracterizou-se a amostra quanto a características clínicas dos doentes, morfologia dos aneurismas e tipo de tratamento. Como marcadores de eficácia foram usados a patência de aneurisma residual(curto prazo); crescimento do aneurisma e re-intervenção(longo prazo). Correlacionaram-se estes factores com o tipo de tratamento e variáveis clínicas e morfológicas do aneurisma com recurso ao *stata(R)*.

Resultados: Foram incluídos 74 aneurismas tratados em 55 doentes (89.1% mulheres e 10.9% homens; idade média 55.9 anos). O diâmetro médio máximo foi 10.2mm(DP=7.9mm), 20.6% <5mm, 19.0% entre 5-7mm, 42.9% entre 7-15mm e 17,5% >15mm. O tratamento inicial foi TC em 45.9% e TEV em 54.1%. Verificou-se exclusão aneurismática incompleta em 27.0%, crescimento em 9.5%(11% no TC e 7.5% no TEV), e 12.2% de reintervenção. A localização em bifurcação de vasos associou-se a maior taxa de re-intervenção(p=0.026). A exclusão aneurismática incompleta ocorreu mais frequentemente nos aneurismas >7mm(p=0,078) e associou-se a maior taxa de crescimento(p=0.013). O TC inicial associou-se mais frequentemente a exclusão aneurismática incompleta(p=0.016) com tendência para maior taxa de reintervenção(p=0.071), sendo que 25% destes aneurismas tinham sido submetidos a wrapping. Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas para as outras variáveis clínicas e morfológicas.

Conclusões: Apenas o tamanho do aneurisma >7 mm e a localização em bifurcação de vaso se correlacionaram com probabilidade de ineficácia de tratamento. O TEV mostrou-se mais eficaz, contudo foi muitas vezes excluído em aneurismas morfológicamente complexos. Nestes o TC é o escolhido, o que pode justificar a menor eficácia deste nesta amostra.

C029. Localização e tamanho dos aneurismas rotos - estudo descritivo dos casos internados no Hospital Garcia de Orta entre 2009 e 2014

Rui Manilha, Joana Monteiro, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá
Serviço de Neurocirurgia – Hospital Garcia de Orta.

Introdução: As conclusões retiradas do *International Study of Unruptured Intracranial Aneurysms* (ISUIA) que permitiram inferir que os aneurismas de pequenas dimensões (<7mm) da circulação anterior têm um risco de ruptura de 0%

aos 5 anos tem-se revelado difícil de conciliar com as séries que estudam os aneurismas rotos.

Objectivo: Estudar o tamanho e localização dos aneurismas rotos internados no Serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta (HGO) entre Janeiro de 2009 e Dezembro de 2014.

Material e Métodos: Foi recolhida informação dos processos clínicos de todos os doentes internados no Hospital Garcia de Orta com o diagnóstico de hemorragia aracnóideia (HSA), no período do estudo. Após a análise dos processos foram excluídos todos os casos de HSA não aneurismática. Avaliaram-se o tamanho e localização dos aneurismas correlacionando-se ambas as variáveis.

Resultados: Entre Janeiro de 2009 e Dezembro de 2014 deram entrada no HGO 271 doentes com HSA espontânea dos quais 167 apresentaram aneurismas no estudo angiográfico. No total foram diagnosticados 198 aneurismas (24 doentes com aneurismas múltiplos).

O tamanho médio dos aneurismas foi de 6,13 mm (mediana 5 mm, desvio padrão 4,4). Vinte e um aneurismas eram da circulação posterior, com um tamanho médio de 5,26 mm (mediana 5, desvio padrão 2,3).

Os aneurismas da circulação anterior localizavam-se mais frequentemente no complexo da comunicante anterior, 72, seguidos da carótida interna, 64 (dos quais 33 localizados na emergência da AcomP), e artéria cerebral média, 41. Os tamanhos médios nas respectivas localizações foram: 5,9, 7,2 e 5,5 mm (mediana: 5,2; 5,3; 3,7mm respectivamente).

Conclusão: Esta série vem reforçar a necessidade de rever o tamanho do fundo saco aneurismático como factor de risco para a ruptura dos aneurismas. Nesta série de 167 doentes, 91 (54%) apresentaram HSA's por ruptura de aneurismas com diâmetros máximos inferiores a 7 mm.

C030. A propósito de alguns aneurismas complexos

Mário Gomes, Luís Rocha, João Monteiro, Valdemar Martins, Ernesto Carvalho
Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: Os aneurismas grandes/gigantes (parcialmente trombosados ou não) são sempre exigentes do ponto de vista técnico, obrigam a ponderar todas as formas de tratamento (cirúrgico/endovascular/misto), e a decisão nem sempre é linear de tomar.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo, de entre as quase 1100 cirurgias para tratamento de aneurismas desde julho de 1999 (início do programa de tratamento cirúrgico em fase precoce), foram selecionados aquelas com aneurismas grandes ou gigantes, em que se planeou previamente a abertura do saco (e redução do efeito de massa) e posterior exclusão do saco/reconstrução do vaso de origem.

Resultados: Foram tratados quatro pacientes desta forma (um aneurisma do complexo da comunicante anterior, um aneurisma da região da bifurcação da carótida, e dois da artéria cerebral média), sob medidas de neuroprotecção (hipotermia e barbitúricos). Um paciente com amputação dos campos visuais prévio à cirurgia, reverteu o deficit no pós-operatório. Morbilidade acrescida num dos pacientes por deficit motor frustre da mão.

Conclusões: Apesar da escassa percentagem deste tipo de aneurismas, com medidas de neuroprotecção e monitorização adequadas, a existência do essencial controlo proximal, um bom planeamento cirúrgico permite a resolução de alguns aneurismas complexos com bons resultados.

C031. Monitorização do Stress Cardiovascular em Cirurgias de Clipagem de Aneurismas

Rui Tuna^{1,2}, Gonçalo Pimentel⁴, António Vilarinho^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}, João Paulo Cunha^{4,5}

1-Serviço de Neurocirurgia Hospital São João; 2-Faculdade de Medicina Universidade Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF; 4-Faculdade de Engenharia Universidade do Porto; 5-INESC-TEC.

Resumo: A atividade cirúrgica em geral é potencialmente indutora de stress, sendo a cirurgia de clipagem de aneurismas, um exemplo da tensão a que está sujeito o cirurgião. A importância da avaliação e compreensão deste fenómeno reside na evidência do prejuízo técnico e de julgamento que advém dos elevados níveis de tensão, assim como do potencial impacto a nível da saúde do cirurgião.

Material e Métodos: Um neurocirurgião do Hospital de São João, saudável, foi monitorizado durante 9 cirurgias de clipagem de aneurismas. De forma a obter os dados, o cirurgião usou o VitalJacket, t-shirt com electrónica embebida e microeléctrodos que permite a monitorização contínua do ECG e atividade, obtendo assim informação acerca da variabilidade cardíaca com base em variáveis de tempo (AVND, SDNN, pNN20, pNN50) e de espectro (LF, HF, LF/HF); permite também a monitorização da Intensidade Cardiovascular (IC). Simultaneamente, os principais eventos cirúrgicos foram registados. A utilização da monitorização do ECG como avaliação do stress cardiovascular está demonstrada em estudos psicofisiológicos e do domínio da bioengenharia, sendo os parâmetros obtidos uma medida da atividade do sistema nervoso autónomo.

Resultados: A análise da tabela permite verificar o stress cardiovascular imposto nesta abordagem cirúrgica, sendo o 2º clip definitivo indutor de maior tensão que o primeiro. A ruptura de um aneurisma impõe naturalmente o maior stress cardiovascular registado no cirurgião. A presente avaliação mostra um aumento do rácio LF/HF em situações de tensão, consistente com a descrição da literatura do efeito dominante do Sistema Nervoso Simpático sobre o Sistema Nervoso Parassimpático.

Evento	N	IC (%)	AVNN (ms)	SDNN (ms)	pNN20 (%)	pNN50 (%)	LF/HF
Incisão cutânea	9	5,2%	650	145,2	32,7	7,8	2,3
1º Clip	9	42,5%	510	29,6	3,5	0,1	3,4
2º Clip	3	51,9%	506	29,7	3,2	0,1	3,3
Rotura Aneurisma	2	61,1%	452	18,5	0,1	0	3,8

(Avaliação na média dos parâmetros de variabilidade cardíaca nas cirurgias avaliadas)

Conclusão: O presente estudo confirma o stress cardiovascular induzido na clipagem de aneurismas intracranianos.

C032. Interação dinâmica entre a monitorização neurofisiológica intra-operatória e o tratamento neurocirúrgico da patologia vascular cerebral e - experiência inicial

Leote, João; Manilha, Rui; Santiago, Bruno; Cunha e Sá, Manuel
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia da Orta, Almada.

Introdução: A monitorização neurofisiológica intra-operatória (MNIO) é uma ferramenta eficaz na detecção da isquémia cerebral, tendo vindo a ser utilizada de forma crescente. Desta forma, nas intervenções cirúrgicas em que é necessária a clipagem temporária de ramos arteriais a MNIO é um auxiliar fundamental na orientação da estratégia intra-operatória.

Objectivo: Os autores pretendem rever a experiência inicial do Serviço de Neurocirurgia na MNIO de um grupo de doentes submetidos a intervenções cirúrgicas com clipagem temporária de ramos arteriais.

Métodos: Foram analisados, retrospectivamente entre 2013 e 2015, 20 doentes com idade compreendida entre 40-78 anos, submetidos a intervenções cirúrgicas, no contexto de patologia vascular, sob monitorização intra-operatória. Onze doentes foram diagnosticados com estenose carotídea bilateral entre 60% e 95%, e nove com aneurismas intracranianos da circulação anterior, dois deles com hemorragia subaracnoideia.

A MION da isquémia cortical consistiu na realização de electroencefalograma de 4-6 canais e potenciais evocados somatosensitivos (N20; P40), enquanto que a isquémia subcortical foi aferida através de potenciais evocados motores transcranianos e registados em pelos menos três músculos do hemicorpo contralateral.

As alterações neurofisiológicas consideradas indicativas da alteração de estratégia cirúrgica ou de realização de medidas de correção foram: uma redução superior a 50% na amplitude dos potenciais evocados somatosensitivos e motores, e/ou uma queda superior a 50% na frequência do electroencefalograma.

Resultados: Foram registados eventos neurofisiológicos que induziram uma mudança na estratégia cirúrgica em 30% dos doentes. Em 2/3 dos casos os eventos foram compatíveis com isquémia cortical e nos restantes compatíveis com isquémia subcortical. No pós-operatório imediato (primeiras 48h), nenhum doente desenvolveu défice neurológico de novo.

Conclusão: A MNIO é uma ferramenta útil no tratamento da patologia vascular neurocirúrgica, uma vez que detecta precocemente a isquémia cerebral em tempo útil de serem implementadas medidas de correção, que podem reduzir a morbilidade neurológica por vezes associada a estas cirurgias.

C033. Abordagens Microcirúrgicas no Tratamento de Angiomas Caverosos do Tronco Cerebral - A Propósito de 7 Casos

Pedro Alberto Silva¹, António Vilarinho¹, Fernando Silveira², Rui Vaz¹

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de São João.

Introdução: Os angiomas caverosos do tronco cerebral demonstram um comportamento mais agressivo por comparação a outras localizações no encéfalo, em particular após hemorragia com repercussão clínica.

A remoção microcirúrgica assume assim um papel importante no seu tratamento, apesar de apresentar um risco considerável de morbilidade neurológica.

A abordagem a seleccionar em cada caso depende de factores como a superfície pial onde a lesão se expõe, as relações locais e do acesso com feixes longos e nervos cranianos, e a anatomia da abordagem em si adaptada ao paciente.

Métodos: Doentes consecutivos submetidos a cirurgia por angioma cavernoso desde Julho de 2013 foram admitidos, e revistos os casos clínicos em relação com a apresentação clí-

nica, abordagem cirúrgica, meios adjuvantes pré e peroperatórios e resultados clínico e imagiológico.

Resultados: Sete doentes, cinco do sexo feminino, de idade compreendida entre os 3 e os 65 anos, foram admitidos no estudo. Em todos os casos, a cirurgia foi precedida de um evento clínico de novo com défice focal e evidência em RMN de hemorragia (Zabramski I/II).

As lesões localizaram-se no mesencéfalo (3 casos), tegmento protuberancial / pavimento do 4º ventrículo (2 casos) e porção basilar da protuberância (2 casos).

As abordagens microcirúrgicas incluíram acessos fronto-temporais (pré-temporal, sub-temporal), posterolaterais (pré-sigmóide, retro-sigmóide) e suboccipital mediano.

Discussão: O tratamento cirúrgico dos angiomas cavernosos do tronco cerebral obriga a um trabalho de planeamento específico ao paciente, nomeadamente na opção pela melhor via cirúrgica e conhecimento de “safe entry zones”, complementados pela monitorização neurofisiológica intra-operatória.

C034. Malformações cavernosas intracerebrais e orbitárias - análise de uma série cirúrgica

Matos D.¹, Pereira R.^{1,2}, Carvalho M.¹, Rito M.¹, Gonçalves J.¹, Barbosa M.^{1,2}

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

Objectivo: Análise de uma série cirúrgica de doentes com malformações cavernosas intracerebrais e orbitárias, dos últimos 15 anos, do Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Materiais e métodos: Foram analisados os processos de doentes internados, entre 2000 e 2015, com malformações cavernosas intracerebrais e orbitárias submetidas a tratamento cirúrgico. Utilizaram-se a Escala de Coma de Glasgow (EG) e a Escala de Rankin modificada (mRS) para avaliação pré e pós-operatória do estado clínico destes doentes e no seguimento aos 6 e 12 meses. Analisou-se o estudo imagiológico, TC-CE e RM-CE, prévio e posterior à cirurgia.

Resultados: De 31 doentes, 20 eram mulheres e 11 eram homens com uma idade média de 40,8 anos. Nesta série as formas de apresentação mais comuns foram a hemorragia (38,7%) e a epilepsia (22,6%). 1 doente foi admitido com EG de 14 e os restantes com EG 15. 12,9% apresentavam mRS grau 0. A imagiologia revelou uma dimensão média de 22,2 milímetros de diâmetro com 32,3% dos cavernomas no lobo temporal. 12,9% dos casos apresentavam cavernomas múltiplos. 16,1% dos doentes desenvolveram novos défices neurológicos após cirurgia sendo a maioria transitórios (1 caso foi definitivo). Na alta, 74,2% dos doentes apresentavam mRS grau 0, aos 6 meses de pós-operatório eram 67,7%, reduzindo para 45,2% um ano após cirurgia pelo desenvolvimento de cefaleias. Não se registou mortalidade.

Conclusão: Este estudo permite-nos concluir que, em doentes com epilepsia ou hemorragia, pelo facto de a remoção da lesão prevenir a recorrência de crises epiléticas e novos eventos hemorrágicos, a cirurgia é um tratamento seguro com poucas complicações. Em doentes com cefaleias como apresentação inicial esta relação não é tão clara porque muitos doentes voltam a desenvolver sintomatologia. É necessário um maior conhecimento da história natural destas lesões.

C035. Microdescompressão vascular na Nevralgia do trigémio - Experiência dos últimos 22 anos do CHUC

Ribeiro da Cunha, P; Costa, Guerreiro; Duarte, Nubélio; Carvalho, Miguel; Pereira, Ricardo; Rito, Manuel; Belo, Francisco
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.

Introdução: A nevralgia do trigémio é um síndrome de dor neuropática caracterizada por dor intensa, paroxística, lancinante em um ou mais ramos de distribuição do nervo trigémio. O tratamento por microdescompressão vascular para esta neuropatia compressiva está associado a um risco cirúrgico relativamente baixo, geralmente com alívio imediato das queixas e bons resultados a longo prazo.

Metodologia: Análise retrospectiva dos resultados cirúrgicos e follow-up dos 94 doentes com nevralgia do trigémio submetidos a microdescompressão vascular nos últimos 22 anos no CHUC e revisão da literatura. Entrevista telefónica e questionário de satisfação dos doentes com o procedimento cirúrgico.

Resultados: A idade dos doentes variou entre 29 e 84 anos (média 62.3), com uma duração média dos sintomas até recorrerem à cirurgia de 10.4 anos. A distribuição do território doloroso foi predominantemente em V2-V3 (35,1%), com 24,5% dos casos associados a compressão pela artéria cerebelosa superior (ACS), 37,2% pela Artéria cerebelosa antero-inferior (AICA), 6,4% ACS e AICA, 11,7% compressão arterial e venosa e 13,8% puramente venosa. 90 doentes (95,7%) obtiveram alívio parcial ou total das queixas algicas, 5 (5,3%) necessitaram de ser reintervencionados (2 por deslocação da prótese, 3 por evidência de novo contacto vascular sobre o trigémio). Morbilidade pós-operatória: hipostesia da face 5.3%, fístulas de LCR 4.3%, meningite asséptica 2.1% e hipoacusia 1%. A taxa estimada de doentes livres de dor aos 14 anos de follow up é de 72%.

No questionário de satisfação efectuado, 87,5% dos doentes estavam satisfeitos com os resultados da cirurgia.

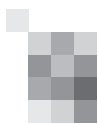
Conclusões: A microdescompressão vascular constitui um dos procedimentos cirúrgicos mais eficazes para a Nevralgia do trigémio, com alívio imediato parcial ou total das queixas dolorosas, na grande maioria dos doentes, e está associada a baixas taxas de morbilidade e mortalidade.

C036. Adenomas Funcionantes da Hipófise - Experiência dos últimos 15 anos do CHUC

Ribeiro da Cunha, P; Costa, Guerreiro; Duarte, Nubélio; Tavares, Sofia; Matos, Daniela; Carvalho, Miguel; Pereira, Ricardo; Rito, Manuel; Belo, Francisco
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.

Introdução: Os adenomas da hipófise são tumores frequentes correspondendo a cerca de 15% de todos os tumores cerebrais primários. A maioria destes tumores são funcionantes com os seus fenótipos clínicos associados, nomeadamente amenorreia/galactorreia, acromegália, doença de Cushing ou hipertirodismo secundário. O tratamento cirúrgico é frequentemente a primeira opção terapêutica nestes doentes estando associado a elevadas taxas de remissão clínica e cura bioquímica.

Materiais e Métodos: Análise retrospectiva dos doentes com adenomas funcionantes da hipófise operados nos últimos 15 anos no Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, com des-



crição da apresentação clínica, grau de remoção cirúrgica, complicações associadas, taxa de recidiva e taxa de remissão bioquímica à data de follow-up.

Resultados: Foram operados 253 doentes com adenomas da hipófise, 115 (45%) com tumores funcionantes, sendo 55 tumores secretores de GH (acromegalia), 26 tumores secretores de ACTH (Doença de Cushing) 21 prolactinomas, e 1 tumor secretor de TSH, com hipertiroidismo secundário. 84 doentes tinham macroadenomas, 31 doentes microadenomas, tendo sido obtida remoção macroscópica total em 55 doentes (47,8%) e em 60 doentes (52,2%) remoção subtotal com resíduo tumoral. Relativamente às complicações pós-operatórias: 15 (13%) de diabetes insípida transitória, 2 (0.17%) diabetes insípida definitiva; 4 fistulas de LCR (3.5%), 3 delas reparadas cirurgicamente; 2 (0.17%) doentes tiveram agravamento da função hipofisária e 2 (0.17%) agravamento do défice visual.

Ao follow up médio de 55 meses, 60.9% do total dos doentes obtiveram remissão bioquímica, (60,1% dos prolactinomas, 69,3% tumores secretores ACTH e 55,5% dos secretores de GH), sendo mais frequente nos microadenomas 87,1% vs 46,4% nos macroadenomas. Verificaram-se 11.3% de recidivas a um tempo médio de 54,6 meses.

Conclusões: O tratamento cirúrgico dos tumores funcionantes da hipófise está associado a bons resultados com possibilidade de cura bioquímica, sobretudo nos doentes com microadenomas e particularmente aqueles com clínica de acromegalia.

C037. Fatores de Prognóstico e Opções Terapêuticas na Acromegalia: Estudo Retrospectivo

José Pedro Lavrador, José Miguéns

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: Diferentes abordagens terapêuticas têm sido propostas para o tratamento da acromegalia, sendo por isso fundamental, o conhecimento das opções terapêuticas complementares, resultados e os factores de prognóstico nos doentes com submetidos a tratamento cirúrgico.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo dos doentes com acromegalia operados no Hospital Santa Maria entre 2004-2014. A orientação terapêutica foi cirurgia inicial em doentes com adenomas circunscritos e opção entre terapêutica farmacológica e cirúrgica em doentes com adenomas não-circunscritos ou com co-morbilidades. Nos doentes sem cura cirúrgica foi realizada terapêutica farmacológica e/ou radioterapia.

Resultados: Incluídos 41 doentes (28 M / 13 H, ratio M/H: 2.15:1) com idade média de 49.8±13.8 anos; 77.8% tinham macroadenomas. Houve cura bioquímica em 75.6% (31/41) dos casos, 87.5% (7/8) dos microadenomas (tratados apenas com cirurgia) e 72.7% (24/33) dos macroadenomas (39.4% apenas com cirurgia). Foram observadas relações significativas entre cura bioquímica e valores de IGF-1 no pré-operatório (p=0.0014) e IGF-1 no pós-operatório (p=0.0018); tamanho do adenoma (p=0.0016); abordagem terapêutica - cirurgia isolada (81%) / cirurgia+medicação (78%) / cirurgia+medicação+radioterapia (22%) (p= 0.001). O tipo de abordagem cirúrgica - microcirúrgica/endoscópica - não esteve relacionado com a probabilidade de cura (p= 0.9870). O subgrupo dos microadenomas com cirurgia isolada teve melhor resultado de cura bioquímica (p=0.0002). Nos doentes sem cura bioquímica

houve uma diminuição de IGF-1 (<800 ng/mL). Objetivou-se uma morbidade transitória de 8.8% (Diabetes Insipidus 4.4 %; hipotiroidismo 4.4%) e a mortalidade foi 0%.

Conclusões: Os valores de IGF-1 e as dimensões do adenoma são os principais factores de prognóstico de resposta à terapêutica. As taxas de cura bioquímica e as complicações reportadas são semelhantes às referidas na literatura.

C038. Ki-67: Um bom factor preditivo de recidiva dos adenomas da hipófise?

Tavares S., Pereira R., Belo F, Rebelo O., Carvalho M., Rito M., Barbosa M.

Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: Os adenomas da hipófise correspondem a 10-15% de todas as neoplasias intracranianas.

Os biomarcadores tumorais são importantes no controlo de vários tipos de neoplasias. Nos adenomas da hipófise, o Ki-67 é frequentemente usado como um factor de prognóstico.

Objectivo: Avaliar o impacto dos valores do marcador Ki-67 na recidiva dos adenomas hipofisários submetidos a remoção cirúrgica desde 2006, no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Material e métodos: Foram analisados os processos de doentes submetidos a remoção cirúrgica de adenoma hipofisário desde 2006.

Definiu-se como recidiva todos os adenomas que necessitaram de re-intervenção cirúrgica.

A análise dos valores de Ki-67 foi realizada por estudo imunohistoquímico tendo-se definido o índice de marcação como o número de células encontradas com reacção ao anticorpo MIB-1 num total de 1000 células contadas. Definiu-se o valor de 3% como ponto de coorte.

Resultados: A amostra consiste em 252 doentes com idade média de 58,9 anos (151 mulheres e 101 homens) com o diagnóstico de adenoma hipofisário submetido a ressecção cirúrgica. Destes, 72.2% correspondiam a adenomas secretores e 27,8% correspondiam a adenomas "null cell".

A percentagem de recidivas foi de 21.8%, tendo-se verificado que neste grupo a frequência de valores de Ki-67 superior a 3% era significativamente mais elevada. Verificou-se também que o número de recidivas era superior no sexo masculino (29.7% vs 16,5% no sexo feminino) e nos adenomas "null cell" (38,6% vs 15.4% nos secretores).

Conclusão: O Ki-67 poderá, de facto, ser um factor preditivo de recidiva tumoral nos adenomas da hipófise.

No entanto, outras variáveis poderão ter influencia na recidiva destes tumores, devendo ser realizado um extenso estudo clínico, analítico e radiológico de forma a obter factores de prognóstico mais precisos.

C039. Tumores intraventriculares em adultos - análise retrospectiva num período de 5 anos

Gonçalo Novais, Lino Fonseca, Bernardo Ratilal, Vara Luiz, Nuno Reis

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central – Hospital de São José.

Introdução: Os tumores intraventriculares representam menos de 1% das lesões intracranianas, e a sua localização



coloca desafios técnicos. A maioria das lesões são benignas, e a sua exérese completa traduz-se num bom prognóstico; nos restantes casos a quimio e/ou radioterapia podem ter um papel relevante. Topograficamente estes tumores podem ser classificados em tumores primários, quando se originam da parede ventricular, ou secundários quando têm origem no parênquima cerebral mas transgridem ou invadem a cavidade ventricular. Clinicamente manifestam-se, muitas vezes, por sintomas de hidrocefalia aguda.

Material e Métodos: Os autores estudaram retrospectivamente os doentes operados a tumores intraventriculares no Centro Hospitalar Lisboa Central, Hospital de São José, primários ou secundários, durante um período entre 2009 a 2014, quanto ao sexo, idade, tempo e forma de apresentação, tratamento cirúrgico, diagnóstico histopatológico e escala de Rankin modificada (mRS) à data da alta.

Resultados: Foram identificados 32 doentes com tumores intraventriculares, com uma predominância do sexo masculino (21) e uma média de idades de 54 anos (18 a 79 anos). Cefaleias foi o sintoma mais frequente. Relativamente à topografia, 17 tumores localizavam-se nos ventrículos laterais, 9 no III ventrículo e 6 no IV ventrículo. Por ordem de frequência, os tipos histológicos identificados foram: glioblastoma (25%), quisto colóide (18%), neurocitoma (9%), linfoma (9%), astrocitoma pilocítico (6%), subependimoma (6%), ependimoma papilar (3%), gliossarcoma (3%), astrocitoma gemistocítico (3%), meningioma (3%), metástase (3%), cisticercose (3%), quisto aracnoideu (3%), craniofaringioma (3%) e tumor dermóide (3%). À data da alta 11 doentes apresentavam mRS de 1, 13 doentes mRS de 2, 5 doentes mRS de 3 e 2 doentes mRS de 4. Um dos doentes com linfoma acabou por falecer.

Conclusão: Uma adequada abordagem cirúrgica permite remover com segurança lesões intraventriculares, sendo que a sua escolha depende da localização do tumor. A via de acesso cirúrgico e as técnicas de microcirurgia são cruciais na determinação do prognóstico. Apresentam-se alguns casos demonstrativos.

CO40. Valor preditivo da monitorização neurofisiológica intraoperatória na função do nervo facial a longo prazo em pacientes com neuromas do acústico Grau IV

Sérgio Costa¹, Rui Vaz^{1,2}, Fernando Silveira³, António Cerejo²
1-Faculdade Medicina Universidade do Porto; 2-Serviço Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João; 3-Serviço Neurofisiologia do Centro Hospitalar de São João.

Objetivo: Determinar o valor prognóstico da monitorização neurofisiológica intraoperatória na predição da função do nervo facial a longo prazo após remoção de schwannomas vestibulares grau IV de Koos.

Métodos: Revisão retrospectiva dos dados da monitorização neurofisiológica e avaliação prospetiva da função do nervo facial. Todos os pacientes foram monitorizados no final da cirurgia, com registo das latências e amplitudes, medidas nos músculos orbicular dos olhos e orbicular da boca, após estimulação do nervo facial na saída do tronco cerebral e no meato acústico interno. Todos os pacientes foram reavaliados, tendo-se determinado a função do nervo facial de acordo com o score de House-Brackmann (HB). Boa função facial foi definida como HB I/II, má função facial foi definida como HB III-VI. O follow-up médio destes doentes foi 40 meses, sendo o mínimo 15 meses. Aplicou-se o teste One-way ANOVA para comparar as

médias de amplitude, latência e rácio de amplitudes tronco cerebral/meato acústico interno. Foi efetuada análise por curva ROC para determinar o valor de rácio amplitudes que prediz a função do facial com maior sensibilidade e especificidade.

Resultados: De entre os 24 doentes, 9 (37,5%) foram classificados como HB I/II e 15 (62,5%) como HB III-VI. No grupo de pior prognóstico identificou-se de novo latência na saída do tronco cerebral superior ao de bom prognóstico (P=0,045). De modo semelhante ao apresentado anteriormente, o grupo de bom prognóstico apresentou amplitude na saída do tronco cerebral superior (P=0,046) e rácio de amplitudes superior (P=0,052). Um rácio de amplitudes inferior a 0,44 previu mau prognóstico com uma sensibilidade de 73% e uma especificidade de 78% (P=0,046).

Conclusões: A amplitude e latência após estimulação do nervo facial no tronco cerebral, bem como o rácio de amplitudes, podem ajudar a predizer a função do nervo facial a longo prazo condicionando assim as opções terapêuticas subsequentes.

CO41. Meningiomas: Diálogo entre a cirurgia e a Gamma Knife

M. B. Cattoni¹, J. M. Brás¹, J. Silva², M. Mota³, P. Carvoeiras³
1-Neurocirurgia, 2-Radioterapia, 3-Física de Radiações, Centro Gamma Knife. Hospital Cuf Infante Santo – Lisboa.

Objetivo: Conhecer as atuais indicações da radiocirurgia Gamma Knife (GK) para tratamento de meningiomas incidentais ou sintomáticos; operados ou não; recidivados ou residuais; com diferentes localizações e histopatologia.

Determinar características imagiológicas nos meningiomas incidentais que prevejam seu crescimento e conveniência de tratamento.

Descrever resposta da GK nos meningiomas iatrogénicos por prévia irradiação craniana fracionada.

Métodos: Entre Novembro 2007 e Dezembro 2014 foram tratados 154 doentes com diagnóstico de meningioma, em todas as localizações (187 lesões), 15 deles com mais de 2 lesões e 5 com mais de 3 lesões. 11 com componente extracraniano ou latero-faríngeo, que excediam os 3 cm de diâmetro. O volume tumoral médio foi 6.61 cc (0.12-62.1).

87% dos doentes tinham sido submetidos a remoção cirúrgica (recidivas/resíduos); 2 tinham diagnóstico de neurofibromatose e 1 meningiomatose. Tratámos 28 lesões incidentais.

Todos os meningiomas apresentavam características histológicas WHO I ou II. Apenas 4 eram WHO III. Todos estes receberam previamente RT fracionada.

Resultados: Follow up médio foi de 31.5 meses (6–87). Observámos controlo do volume lesional em 149/154 doentes (96.7%). Houve explosão tumoral 2 casos (1.29%).

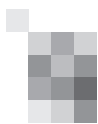
Verificámos agravamento clínico 3 doentes (1.94%) com lesões na transição 1/3 médio-posterior da foixe, por edema exuberante e bi-hemiparésia transitória.

Houve malignização (WHO II para III) 1 caso (0.64%) e não constatámos surgimento de outros tumores como resultado do tratamento com GK.

Conclusões: A exérese completa dos meningiomas é o “gold standard treatment”, mas algumas localizações implicam uma elevada morbidade clínica derivada de remoções cirúrgicas agressivas.

A GK é terapêutica mais versátil para o tratamento complementar destes casos, principalmente nas lesões residuais ou repetidamente recidivadas, onde a estratégia do Wait&See não é aceitável.

A GK consegue altas taxas de controlo crescimento tumoral e preservar a função pré-existente dos pares cranianos envolvidos.



C042. Tumores do Sistema Nervoso Central Pediátricos - experiência do HSM

Maria M. Santos, Cláudia Faria, José Miguéns
Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: Os tumores do Sistema Nervoso Central (SNC) são os tumores sólidos mais frequentes nas crianças, apresentando características que os distinguem dos tumores do SNC nos adultos. Não foram publicadas até à data, em Portugal, dados estatísticos nem séries institucionais gerais, pelo que achámos importante rever a experiência do Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Lisboa Norte (HSM-CHLN) nesta patologia.

Métodos: Estudo retrospectivo dos doentes com idade igual ou inferior a 18 anos operados a tumores do SNC no HSM-CHLN, entre Janeiro de 2004 e Dezembro de 2014. Analisámos dados demográficos, apresentação clínica, topografia e histopatologia tumoral, cirurgias realizadas, morbilidade e mortalidade cirúrgicas.

Resultados: Em 11 anos foram efectuadas 253 cirurgias em 215 doentes com idades compreendidas entre os 3 meses e os 18 anos (média de 9.2 anos). Os tumores crânio-encefálicos constituíram 95.3% da amostra, sendo a maioria supratentoriais (60%). Nesta série os tumores astrocitários foram os mais frequentes (32.6%), seguidos dos tumores neuronais e glioneuronais (12.2%) e dos tumores embrionários (11.2%). As formas de apresentação predominantes dos tumores supratentoriais foram cefaleias, epilepsia ou aparecimento de um defeito focal, enquanto os tumores infratentoriais se manifestaram por hipertensão intracraniana e ataxia. O tempo médio de duração dos sintomas foi 6.3 meses. Foi efectuada remoção macroscópica total do tumor em 63% dos casos. Foram realizadas 38 reoperações, 32 das quais por recidiva tumoral (mais frequentes nos ependimomas anaplásicos). Não se registaram casos de mortalidade. A maioria dos doentes (78%) não apresentaram défices neurológicos acrescidos no pós-operatório, enquanto 12% tiveram defeitos neurológicos ligeiros.

Conclusões: Os dados da nossa série são comparáveis aos estudos europeus publicados, quer nas características demográficas da população quer na epidemiologia tumoral em geral. Um aspecto particular é a maior frequência de tumores glioneuronais que poderá ser explicada pelo aumento da cirurgia da epilepsia.

C043. Neurofibromatose 1 - Onde estamos e para onde vamos

Pedro Moura Branco¹, Dalila Forte¹, Amets Sagarrabay², Miguel Correia², Mário Matos², Raul Silva³

1-Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar Lisboa Central; 2-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica – Hospital D. Estefânia; 3-Serviço de Pediatria Médica – UCERN – Hospital D. Estefânia.

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma patologia autossómica dominante associada a uma mutação no cromossoma 17. Tem uma incidência de 1/3000 pessoas-ano. Esta doença caracteriza-se por apresentar patologia tumoral multiorgânica sendo difícil um controlo global da doença.

Métodos: Feita pesquisa das crianças com diagnóstico de NF1 seguidas na unidade de Neurocirurgia Pediátrica do nosso centro hospitalar terciário. Feita pesquisa no *Pubmed* das orientações de seguimento existentes, assim como novas terapêuticas em desenvolvimento.

Resultados e Discussão: O Serviço de Neurocirurgia segue atualmente 40 crianças com o diagnóstico de Neurofibromatose

tipo 1 das quais 15 já foram submetidas a intervenções neurocirúrgicas. A patologia tumoral intracraniana tem um aumento de incidência neste grupo populacional, nomeadamente o Glioma do nervo óptico que representa 70% dos tumores gliais nesta população. No entanto constata-se que estes têm um comportamento mais indolente, existindo poucos que tenham exigido terapêutica cirúrgica. Os neurofibromas cervicais que podem evoluir para um quadro de compressão medular é outra patologia relevante e que muitas vezes exige cuidados neurocirúrgicos. Esta é a principal causa de intervenção Neurocirúrgica da nossa casuística. Existem outras complicações do SNC associados à NF1 que é importante conhecer para um diagnóstico precoce e orientação terapêutica atempada. Dado ser uma patologia multissistémica novas terapêuticas estão em estudo com o objetivo de controlar sistemicamente a doença, sendo fundamental uma colaboração entre várias especialidades, nomeadamente genética, pediatria, dermatologia, neurocirurgia.

Conclusão: A NF1 é uma patologia de transmissão genética que condiciona o desenvolvimento de múltiplos tumores em diferentes localizações e que exigem um seguimento apertado. A patologia tumoral intracraniana exige uma monitorização apertada sobretudo da acuidade visual e sinais de compressão medular, visto serem os sinais mais precoces de descompensação de doença.

C044. Importância da avaliação neuroendoscópica inaugural em lesões cerebrais nos últimos 15 anos

Marisa Cunha¹, Rui Tuna^{1,2}, Pedro Santos Silva^{1,2}, Patrícia Polónia¹, Josué Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João; 2-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica do Centro Hospitalar São João; 3-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto.

Introdução: Fukushima fez em 1973 uma das descrições preliminares de utilização da técnica endoscópica na biopsia de lesões cerebrais. Desde então, avanços do instrumental cirúrgico, ópticas e câmaras de vídeo, tornaram esta técnica num procedimento diagnóstico regular na maior parte dos serviços de Neurocirurgia.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes submetidos a biopsias endoscópicas de lesões ventriculares e periventriculares no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, entre Janeiro de 1999 e Março de 2015. Foram revistos dados clínicos, taxa de eficácia do procedimento, complicações e valor na decisão e tratamento neuro-oncológico subsequente.

Resultados: Um total de 33 doentes (♂/♀=2:1), idade média de 27 anos, foram submetidos a biopsia neuroendoscópica. A maioria dos doentes (93.9%, n=31) foi submetida concomitantemente a ventriculostomia para tratamento de hidrocefalia. A abordagem cirúrgica preferencial, executada em 85.8% dos casos (n=27), foi através de trépano ou craniotomia frontal direita. A localização das lesões cerebrais encontradas é a seguinte: 3º ventrículo (33.3%, n=11), tálamo (27.3%, n=9), glândula pineal (21.2%, n=7), ventrículo lateral (9.1%, n=3), corpo caloso (3%, n=1), placa tectal (3%, n=1), VL e 3ºV (3%, n=1). O diagnóstico histológico foi obtido em 84,8% (n= 28): 57,6% (n=19) gliomas, 15,2% (n=5) tumores pineais, 12,1% (n=4) tumores benignos, 3% (n=1) metástase, 3% (n=1) linfoma, 9,1% (n=3) tumores de células germinativas. Complicações: um caso de hemorragia intraventricular, autolimitada. Não houve intercorrências infecciosas ou mortalidade relacionada com a técnica. Todos os procedimentos foram concretizados como planeado.



Conclusões: A aplicação da técnica neuroendoscópica no diagnóstico de lesões cerebrais constitui um procedimento eficaz e seguro. A técnica permite, no mesmo tempo cirúrgico, estudo do líquido cefalorraquidiano, ventriculostomia (se hidrocefalia concomitante) e, nos doentes que necessitam de cirurgia aberta subsequente, cria condições para uma abordagem mais segura (resolução prévia da HIC, etiologia).

CO45. Neurocisticercose, uma série de 15 casos clínicos

Gonçalo Januário, Lino Fonseca, Gonçalo Novais, Miguel Correia, Amets Irañeta, Pedro Roque, Joaquim Monteiro, Nuno Reis
Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.

Introdução: A neurocisticercose (NC) é a parasitose mais comum do sistema nervoso central em países endémicos.

Material e métodos: Avaliação retrospectiva, dos casos diagnosticados de Neurocisticercose (NC), dos últimos cinco anos, no Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.

Resultados: Foram diagnosticados um total de 15 casos, sendo 9 doentes do sexo masculino (60%) e 6 do sexo feminino (40%). A maioria dos doentes são naturais de Cabo Verde (57,14%). Todos os doentes apresentavam sinais imagiológicos compatíveis com NC.

A forma de apresentação mais comum foi a inactiva, de salientar apenas 1 caso da forma racemosa. Calcificações intra-parenquimatosas foram o achado radiológico mais comum. A cefaleia foi o sintoma mais frequente (35,5%), seguida de crises convulsivas isoladas ou associadas a outros sinais neurológicos.

Conclusões: Perante doentes provenientes de áreas endémicas, como Cabo Verde, devemos ter esta possibilidade diagnóstica presente. Os achados imagiológicos compatíveis com NC, especialmente a forma inactiva, são relativamente comuns numa população não seleccionada de pacientes neurológicos. Com excepção dos pacientes epiléticos, a relação destes achados com o quadro clínico neurológico deve ser cuidadosamente analisada individualmente, pois a presença casual de calcificações isoladas intra-parenquimatosas ocorre numa proporção significativa de pacientes com queixas ou doenças neurológicas sem relação com a NC.

CO46. Cirurgia Estereotaxica Robótica

Herculano Carvalho¹, Begoña Cattoni¹, J.P. Lavrador¹, Jorge Martins², Pedro Teodoro², Tiago Salgueiro², Pedro Roios²
1-Serviço de Neurocirurgia Hospital Santa Maria, CHLN; 2-IDMEC, Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa.

Introdução: A Neurocirurgia estereotaxica permite que as cirurgias sejam minimamente invasivas e precisas, sendo corrente a Neuronavegação sem quadro. O recurso a braços robóticos auxiliares (passivos) ou activos por comando háptico telemétrico, é o último avanço tecnológico da estereotaxia.

Objetivo: Desenvolver um sistema estereotáxico robótico passivo para aplicação em Neurocirurgia.

Material e Métodos: Empregou-se o braço robótico Kuka LWR4+. Visou-se o desenvolvimento de todo o *Hardware* e *Software* necessários para realizar uma biopsia estereotáxica num fantôma estereotáxico de encéfalo humano (KubiK), para testar o procedimento cirúrgico. Um segundo fantôma (Precious) foi desenvolvido para aferir a precisão de todo o procedimento, com especial atenção à quantificação do erro máximo de desvio de trajectória e de localização de alvos.

Resultados: Desenvolveu-se todo o sistema de planea-

mento e toda a linha de comandos que permite efectuar o registo e orientar o braço robótico. Dedicou-se especial atenção ao sistema orientação e segurança, representado num cone de impedância mecânica. Realizou-se uma biópsia este-reotaxica com agulha de Sedan num alvo definido no KubiK. O planeamento foi efectuado sobre a RMN e TAC do KubiK, marcado o alvo e trajectória, e resultado foi confirmado por TAC e RM. A segunda etapa envolve o fantôma universal Precious foi concebido para medir a precisão de localização de alvos e quantificação da distorção de trajectória. A identificação e correcção das fontes de distorção têm convergido para o erro global máximo inferior a 1 mm.

Conclusões: Em 1 ano e meio, foi possível desenvolver um sistema estereotáxico robótico que poderá ser empregue em Neurocirurgia. Prosseguem os aperfeiçoamentos que aumentarão a segurança e precisão.

CO47. Radiocirurgia de MAV encefálicas - Revisão de 100 casos tratados

Escolástico, A.R.^{1,2}; Almeida, A.¹; Campos, J.³; Ugidos, J.¹; Vicente, R.¹; Herculano Carvalho, M.¹; Gonçalves Ferreira, A.¹
1-Centro Oncológico Dr.ª Natália Chaves, Carnaxide; 2-Mercurius Health, S.A., Lisboa; 3-Hospital da Cruz Vermelha Portuguesa, Lisboa.

Introdução: A Radiocirurgia tem um importante papel no tratamento das MAV encefálicas. O objectivo do estudo presente foi rever o resultado dos doentes tratados a estas lesões, tendo em conta: 1) a percentagem de obliterações completas após 2, 3, 4 e 5 anos, relativamente à dose de radiação, volume e localização da MAV; 2) a morbidade relacionada com a localização e o volume que receberam > 12Gy.

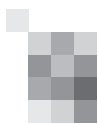
Método: Foi feita a revisão dos 100 doentes tratados entre 2004 e 2012 com ≥ 2 anos de follow-up; foram excluídas as MAV gigantes. Para definir os alvos e os órgãos em risco foi utilizada fusão de imagens Angio-RM, Angio-TC e Angiografia digital, as últimas duas efectuadas no dia do tratamento. Os doentes tinham 20 a 60 anos de idade e foram irradiados com dose única de 14 a 17 Gy em LINAC 2300CD Trilogy com colimador HD micro-multilaminas e feixes de 6 MEV. Foi feito *follow-up* clínico e de Angio-MR/TC após 6 e 12 meses, e anualmente depois. A obliteração completa foi sempre confirmada por Angio Digital.

Resultados e Conclusões: Nove doentes foram perdidos para *follow-up*. Dos restantes 91, 57 (63%) tiveram obliteração completa sem complicações e 34 (37%) tiveram uma redução major da MAV. 47,2% das MAV obliteraram após 2 anos, mais 5,5% após 3 anos, mais 4,4% após 4 anos e mais 5,5% após 5 anos. O tempo médio para obliteração foi 2,6 anos. As principais complicações foram dose-dependentes acima de 12Gy e dependeram do volume e da localização das zonas do encéfalo atingidas, que são apresentadas em detalhe.

CO48. Amigdal-hipocampotomia: 5 anos Após a Cirurgia - Controle da Epilepsia a Longo Prazo

António Gonçalves-Ferreira¹, Alexandre Rainha-Campos¹, Herculano Carvalho¹, Carlos Morgado², Carla Bentes³, Rita Peralta³, Jose Pimentel³ e Grupo de Cirurgia da Epilepsia
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria (CHLN), Lisboa.

Introdução: Desde 2007 efetuámos amigdal-hipocampo-



do hipocampo, no tratamento de epilepsia temporo-medial devida a Esclerose Mesial do Lobo Temporal (EMLT), para reduzir o risco cirúrgico e encurtar o tempo operatório. Os resultados iniciais (até 2 anos) dos primeiros 20 casos foram equivalentes aos 110 casos submetidos a amígdalo-hipocampectomia (A-Hip^{ec}). Vimos agora comparar os correspondentes resultados a longo prazo de 5 anos.

Método: 27 doentes com EMLT (16 mulheres) entre 20 e 69 anos de idade (média: 40 anos) foram operados com A-Hip^{ot}: remoção da amígdala lateral e desconexão peri-hipocampo incluindo o para-hipocampo. Reavaliámos agora 5 anos após a cirurgia os 20 doentes que tínhamos avaliado após 2 anos, comparando-os com os 126 doentes submetidos a A-Hip^{ec}.

Resultados e Discussão: Controle da Epilepsia: Bom/muito Bom em 95% doentes após 2 anos reduziu para 83,3% após 5 anos, com classificação segundo a escala de Engel em Classe I – 66,6%, Classe II – 16,7%; mau resultado passou de 5% após 2 anos para 16,7% após 5 anos (Classes III e IV de Engel). Estes resultados são equivalentes à A-Hip^{ec}. Não se registou morbilidade de novo.

Conclusões: Após 5 anos da cirurgia, ambas as técnicas, A-Hip^{ec} e A-Hip^{ot} diminuíram os bons resultados de > 90% para > 80%. A-Hip^{ot} continua a ser uma alternativa mais segura e fácil que a A-Hip^{ec}.

C049. Electroencefalografia intracraniana para localização do foco epileptogénico - eficácia, complicações e outcome

Alexandra Santos, Clara Romero, Joaquim Pedro Correia, José Cabral

Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

Introdução: A monitorização vídeo-EEG com eléctrodos intracranianos é uma ferramenta diagnóstica importante para identificação do foco epileptogénico nos casos de epilepsia refractária em que a investigação não invasiva não é conclusiva, podendo no entanto estar associada a complicações potencialmente graves. O objectivo deste trabalho é a avaliação da eficácia, outcome e complicações dos doentes com monitorização vídeo-EEG com eléctrodos intracranianos realizada no nosso centro.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes submetidos a electroencefalografia intracraniana no Grupo de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, entre Janeiro de 1995 e Dezembro de 2014. Foi recolhida informação sobre os dados demográficos, técnica cirúrgica, complicações e outcome em termos de crises, segundo a classificação de Engel.

Resultados: Durante este período 33 doentes foram submetidos a monitorização vídeo-EEG invasiva, correspondendo a 10% do total de cirurgias da epilepsia realizadas (330). 20 doentes eram do género masculino (60%) e a idade média à data da cirurgia foi 18 anos (1-62). Em 6 doentes (18%) foram usados eléctrodos profundos, em 20 doentes (60%) grelhas ou fitas subdurais e em 7 (22%) uma combinação de ambos. Seis doentes (18%) tiveram monitorização bilateral. A informação obtida com a monitorização foi considerada suficiente para cirurgia ressectiva em 29 casos (87%). Como follow-up médio de 50 meses (8-210), o outcome em termos de classe de Engel foi classe IA em 12 doentes (42%), classe IIIA em 12 doentes (42%), IVB em 2 doentes (7%) e classe IC, IID e IVC num doente cada (3%). Verificaram-se complicações, sem sequelas, em 8 casos

(24%): 4 hematomas, um posicionamento inadequado, uma fistula de LCR, uma meningite e um empiema subdural.

Conclusões: A electroencefalografia intra-craniana é uma técnica eficaz e segura na localização do córtex epileptogénico em áreas consideradas suspeitas pelos exames não invasivos, consistindo numa técnica fundamental na cirurgia da epilepsia.

C050. Estimulação cerebral profunda na dor neuropática pós-lesão neurológica periférica do membro superior - Avaliação electromiográfica retrospectiva e comparação com os resultados de 24 meses de follow-up em 10 doentes

Pedro Monteiro^{1,2}, Fernando Silveira^{3,4}, Clara Chamadoira^{1,2}, Paulo Linhares^{1,2}, Pedro Abreu^{4,5}, Virgínia Rebelo⁵, Rui Vaz^{1,2,7}

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de São João; 2- Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade Medicina Universidade Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia do Hospital de São João; 4-Serviço de Neurologia do Hospital de São João; 5-Unidade de Dor do Hospital de São João; 7-Unidade de Neurociências do Hospital CUF Porto.

Introdução: A utilização da estimulação cerebral profunda (ECP) para o controlo da dor neuropática medicamente intratável está descrita na literatura, com resultados diversos atendendo aos mecanismos da dor.

O objectivo deste trabalho foi, utilizando resultados de neurofisiologia, procurar definir subgrupos, entre os doentes com lesão neurológica periférica traumática do membro superior (LNTPMS), com maior e menor probabilidade de melhoria com ECP.

Material e métodos: Análise prospectiva, até aos 24 meses de pós-operatório, dos resultados clínicos através de VAS – *Visual Analogic Scale*, BPI – *Brief Pain Inventory*, SF36 – *Short Form Health Survey* e UWNPS – *University of Washington Neuropathic Pain Score*, e avaliação retrospectiva neurofisiológica (EMG) de 10 doentes submetidos a ECP talâmica por dor neuropática refratária à terapêutica médica pós LNPTMS.

Resultados: 10 doentes, todos do sexo masculino, à data da ECP com idade média de 52 anos (39-64) e 21 anos de lesão (3-40); apresentavam pré-operatoriamente, em média, VAS 8,8 (6-10), BPI 13,71 (8-19), SF36 453,5 (364-556) e UWNPS 64,8 (47-87). Aos 24 meses os resultados foram: VAS 3,7 (0-8), BPI 7,82 (0-16), SF36 511,6 (254-680) e UWNPS 48,1 (0-80). A melhoria média, comparativamente com o pré-operatório pelo teste t-student, foi estatisticamente significativa (p<0,05).

N EMG foi possível em 9 doentes: atingimento completo em 7 doentes, incompleto num e inconclusivo noutra; lesão pré-ganglionar em 3 doentes, pós-ganglionar num, mista (pré e pós) em 2 e inconclusiva em 3. A comparação destes subgrupos, pelo teste Kruskal-Wallis, não foi estatisticamente significativa.

Conclusões: A ECP é um método eficaz a longo prazo para o controlo da dor neuropática intratável por LNPTMS.

Importa aumentar quer o número de casos quer as variáveis em estudo para tentar estabelecer alguma relação entre o tipo de lesão definida pelo EMG e o *outcome* expectável, não sendo de momento o seu resultado preponderante na decisão da indicação para ECP.



C051. Estudo exploratório da utilização da ferramenta online EARLYSTIMULUS para seleção de candidatos a Cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda na Doença de Parkinson

Dalila Forte¹, João Sequeira², Sara Dias², Gonçalo Novais¹, Ana Calado², Joaquim Monteiro¹

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

Introdução: A identificação de potenciais candidatos à cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda na Doença de Parkinson (DP) pode constituir um desafio para os médicos assistentes, condicionando o processo de encaminhamento para os centros de referência. Nesse sentido, foi desenvolvida a plataforma de apoio à referenciação *online* EARLYSTIMULUS, que consiste no preenchimento de um questionário bifásico, com cinco questões de inclusão seguidas de oito questões caracterizantes.

Material e métodos: Recrutaram-se consecutivamente os doentes com diagnóstico de DP observados em consulta de Neurologia do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central no primeiro trimestre de 2015. Analisaram-se descritivamente as seguintes variáveis: diagnóstico há mais de 4 anos; doença não controlada e/ou efeitos adversos da medicação; resposta à medicação dopaminérgica; ausência de contra-indicações médicas e ausência de doença neuropsiquiátrica.

Resultados: Incluíram-se 59 doentes, com idade mínima de 34 anos e máxima de 97 (média 75, mediana 77), dos quais 53% eram do sexo masculino. Na primeira fase do questionário, 100% dos doentes cumpriam mais do que 1 dos 5 critérios, 47% cumpriam 3 critérios e 3% os 5 critérios. O principal critério de exclusão foi a presença de doença controlada com terapêutica médica, sem efeitos adversos significativos (78%) e doença com menos de 4 anos de evolução (47%). A presença de sintomas neuropsiquiátricos graves ou doenças médicas incompatíveis com a cirurgia verificou-se em 20 e 22% dos doentes, respetivamente. Os 2 doentes avaliados na segunda fase do questionário foram considerados candidatos apropriados para cirurgia, com classificação final de 3,5 (recomendada) e 7 pontos (muito recomendada).

Conclusões: A amostra estudada reflete os dados epidemiológicos da população com DP em Portugal: a maioria dos doentes apresenta doença controlada com terapêutica médica. A identificação do subgrupo de doentes potencialmente candidatos a cirurgia deve ser promovida e pode ser facilitada pela utilização de ferramentas *online*.

C052. Impacto de uma checklist na prevenção de complicações infecciosas na estimulação cerebral profunda (ECP)

Clara Chamadoira¹, Cátia Caldas², Nuno Pereira², João Oliveira³, Vânia Silva³, Maria José Rosas⁴, António Sarmento², Rui Vaz¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João; 2-Serviço de Doenças Infecciosas do Centro Hospitalar de São João; 3-Equipa de Enfermagem do Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João; 4-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de São João.

Introdução: A utilização de checklists foi demonstrada pela Organização Mundial para a Saúde (OMS) como uma medida útil para a segurança de diferentes procedimentos

cirúrgicos, pelo que são aplicadas de forma sistemática em hospitais de todo o mundo.

A Unidade de Cirurgia Funcional do Centro Hospitalar de São João reuniu uma equipa de Neurocirurgiões, Infeciologistas e Enfermeiros, para a elaboração de uma checklist a aplicar aos doentes submetidos a estimulação cerebral profunda. Após revisão da literatura publicada, foi elaborada esta checklist, de forma a sistematizar todos os procedimentos pré, intra e pós-operatórios com o objectivo de reduzir a taxa de infecção operatória.

Material e métodos: Estudo retrospectivo dos doentes submetidos a estimulação cerebral profunda por diferentes patologias desde Janeiro de 2003 a Janeiro de 2015, no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João, com identificação de todos os episódios de infecção pós-cirúrgica associada ao procedimento.

A amostra de doentes foi dividida em dois períodos: de Janeiro de 2003 a Agosto de 2012 e de Setembro de 2012 a Janeiro de 2015, respectivamente antes e após a aplicação da referida checklist. Nestes cálculos foi excluído o ano de 2008, em que se verificou uma maior taxa de infecções que foi investigada e relacionada com as condições ambientais do bloco operatório (qualidade do ar, troca de partículas, temperatura e humidade), numa fase de transição de infraestruturas.

Em ambos os períodos, avaliaram-se variáveis epidemiológicas e clínicas e foram calculadas as taxas de infecção referentes a cada período.

Resultados: Entre Janeiro de 2003 e Setembro de 2012 (exceptuando o ano de 2008), contabilizaram-se 171 doentes, sendo que a 12 destes foi diagnosticada uma infecção pós-cirúrgica, à qual corresponde uma taxa de infecção de 7,0%.

Entre Setembro de 2012 e Janeiro de 2015 foram submetidos ao procedimento 94 doentes, aos quais foi aplicada de forma sistemática a referida checklist. Neste período identificaram-se 3 doentes com infecção pós-cirúrgica, a que corresponde uma taxa de infecção de 3,2%.

A diferença absoluta de taxas de infecção foi de 3,8% e a diminuição de risco de infecção de 54,0% após a aplicação da checklist.

Conclusões: A implementação da checklist elaborada associou-se a uma redução de 54,0% no risco de infecção em doentes submetidos a estimulação cerebral profunda.

Seria útil avaliar a replicabilidade desta checklist noutros centros cirúrgicos de forma a validá-la como instrumento de prevenção de infecção para o procedimento cirúrgico em questão.

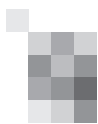
C053. Estratégia para redução da incidência de infecção na cirurgia DBS para Doença de Parkinson

Belo, MD; Lavrador, JP; Cattoni, MB; Carvalho, H; Grupo de Cirurgia de Doenças do Movimento do HSM

Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar Lisboa Norte / Hospital Santa Maria; Grupo de Cirurgia de Doenças do Movimento do CHLN/HSM.

Introdução: A infecção dos implantes é uma complicação da cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS). O crescente número de cirurgias DBS e sua utilização noutras patologias poderá conduzir a um aumento do número de casos de infecção e consequente aumento dos custos clínicos e económicos associados. Não existem guidelines universalmente aceites que visem minorar o problema.

Material e Métodos: Estudo de cohort retrospectivo dos doentes submetidos a cirurgia DBS no período entre 2006 e



2015, com quantificação da taxa de infecção. Com o intuito de reduzir o risco de infecção, o nosso grupo adoptou, desde 2010, a estratégia de dividir a cirurgia DBS na Doença de Parkinson em 2 tempos operatórios. Os dados clínicos e respectivas infecções foram analisados e subdivididos em infecções precoces (inferiores a 3 meses) e tardias (superiores a 3 meses).

Resultados: Foram realizados 166 procedimentos cirúrgicos DBS para terapêutica de Doença de Parkinson. Apenas 9 destes doentes (5,42%) desenvolveram um processo infeccioso; 93 dos doentes (56,02%) foram submetidos a cirurgia DBS a 2 tempos. Neste grupo, apenas 1 doente (1,08%) desenvolveu uma infecção, ocorrendo esta 3 meses após a cirurgia. Os doentes que desenvolveram um processo infeccioso precoce pertenciam todos ao grupo de cirurgia de tempo único (p-value = 0.33, Fisher-Exact Test). Considerando o total de infecções, a cirurgia a de tempo único apresentou uma taxa superior de infecção (8 versus 1, p-value = 0.041, Fisher-Exact Test).

Conclusões: O número de infecções foi inferior no grupo das cirurgias a 2 tempos (8 versus 1), tendo esta estratégia uma taxa de complicações infecciosas até aos 3 meses igualmente inferior (2,41% versus 0%). Conclui-se assim, que a estratégia adoptada pelo nosso grupo permitiu reduzir a taxa de infecção global da cirurgia DBS de 4,82% para 1,08%, bem como a taxa de infecção até aos 3 meses de 2,41% para 0%.

POSTERS

P01. Hidrocefalia de Pressão Normal - Avaliação dos resultados do tratamento cirúrgico em 5 anos de experiência

Dalila Forte, Luís Cardoso, Pedro Branco, Anabela Nabais, Joaquim Monteiro, Nuno Reis

Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

Introdução: A Hidrocefalia de Pressão Normal (HPN) é uma síndrome neurológica que atinge a população idosa, com um impacto negativo relevante na qualidade de vida dos doentes. O tratamento cirúrgico permite reduzir o grau de dependência. Pretende-se avaliar o benefício clínico da cirurgia nos aspetos motor, cognitivo e de função esfíncteriana

Material e métodos: Análise retrospectiva dos casos de HPN tratados no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Central durante o período compreendido entre janeiro de 2009 e dezembro de 2014. Recolha de dados através da consulta de processos clínicos, incluindo características demográficas, clínicas e imagiológicas pré-operatórias, o tipo de tratamento e os resultados obtidos (aplicando a escala de *Kiefer* e *NPH Recovery Rate*).

Resultados: Foram incluídos 26 doentes, com idades compreendidas entre 61 e 80 anos (média 74), 54% do sexo feminino. O tempo mínimo de *follow-up* foi 1 mês e máximo 5 anos. O tempo médio de evolução dos sintomas foi 17 meses. Todos os doentes manifestavam alterações da marcha e cognitivas, ocorreu disfunção esfíncteriana em 77% e outros sintomas (cefaleias, desequilíbrio) em 19%. 26 doentes foram tratados com derivação ventrículo-peritoneal, 69% de pressão programável (pressão média inicial de 12,8cmH₂O), 27% de pressão fixa e um doente tratado com ventriculostomia endoscópica. Obteve-se uma redução significativa do *score* de *Kiefer* médio após a cirurgia (8,5 para 4,7), sendo a marcha o aspeto clínico com maior recuperação. Após estratificação dos resultados, verifica-se que apenas 15% dos doentes apresentaram mau

resultado após o tratamento. Ao longo do período de *follow-up* registou-se 1 óbito. A taxa de complicações foi 30% e houve necessidade de cirurgia de revisão em 12% dos casos.

Conclusões: A análise da nossa série apoia que a cirurgia para o tratamento da HPN é um procedimento seguro e eficaz. A taxa de sucesso do tratamento cirúrgico foi de 75%.

P02. Variação das coordenadas dos Núcleos Subtalâmico e Globo Pálido Interno de acordo com as características morfológicas individuais do Sistema Ventricular, Ínsula e Corpo Caloso

José Pedro Lavrador, Diogo Belo, Maria Begoña Cattoni, Manuel Herculano Carvalho, Grupo de Cirurgia de Doenças do Movimento do HSM

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: A Identificação de fatores anatómicos de variabilidade na localização dos núcleos Globo Pálido Interno (GPI) e Subtalâmico (STN) na imagiologia de planeamento da estimulação cerebral profunda (DBS) é fundamental para o sucesso terapêutico.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo das coordenadas funcionais dos núcleos GPI e STN no tratamento por DBS de distúrbios do movimento entre Janeiro de 2013 e Janeiro de 2015. Foram ainda estudadas as relações entre as coordenadas e as seguintes variáveis: Distância intercomissural (ACPC), largura do 3º ventrículo (LargMCP), distância inter-insular (InsulaMCP), distância entre cornos frontais (DISTF) e entre cornos temporais (DISTT) dos ventrículos laterais no ponto médio comissural, distância entre o bico e o esplénio do corpo caloso (CCAP) e distância vertical entre AC-PC e o corpo do corpo caloso (CCVert).

Resultados: Foram incluídos 42 doentes (14 doentes com Dystonia; 28 com Doença de Parkinson) num total de 84 núcleos avaliados (28 GPI; 56 STN). Os valores médios das coordenadas nucleares foram: GPI direito (X- 21.38±0.53; Y- 0.66±0.47; Z- -1.59±0.55), GPI esquerdo (X- -18.13±3.25; Y- 0.28±0.48; Z- -2.67±0.50), STN direito (X- 12.53±0.53; Y- -1.91±0.16; Z- -4.29±0.22) e STN esquerdo (X- -12.31±0.52; Y- -2.06±0.20; Z- -4.56±0.13). A avaliação estatística revelou que o X do núcleo STN varia de forma estatisticamente significativa bilateralmente com a InsulaMCP e a LargMCP (p value < 0.05); o X do STN e GPI variam de forma estatisticamente significativa com a DISTT (p value < 0.05); o Y não varia de forma estatisticamente significativa com nenhuma variável (p value > 0.05); e o Z do GPI à direita varia de forma estatisticamente significativa com a InsulaMCP e ACPC (p value < 0.05).

Conclusões: A morfo-volumetria do Corpo Caloso, Ínsula e do Ventrículo parece ser um fator de variabilidade das coordenadas dos núcleos GPI e STN, particularmente no que concerne a coordenada X.

P03. Aneurismas cerebrais não rotos: resultados de uma abordagem terapêutica multidisciplinar

Mariana Santos¹, Carla Reizinho², Miguel Casimiro², Gabriel Branco³, José Cabral²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora-Sintra; 2-Serviço de Neurocirurgia e 3-Serviço de Neurorradiologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – CHLO.



Introdução: Os aneurismas não rotos (ANR) têm uma taxa anual média de ruptura de 1%, aumentada por alguns fatores. A hemorragia subaracnoideia (HSA) condiciona um elevado índice de mortalidade (40%) e dependência nos sobreviventes. Associada também a morbi-mortalidade, a opção de tratamento é controversa. Este estudo pretendeu avaliar os resultados clínicos do tratamento de ANR.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo que incluiu doentes tratados no Hospital Egas Moniz (2000/2014) por ANR incidentais, associados a HSA ou neuropatia craniana. A indicação para tratamento cirúrgico (TC) ou endovascular (TEV) resultou de uma avaliação multidisciplinar. Caracterizou-se a amostra quanto à apresentação, características do aneurisma, tipo de tratamento, complicações, Glasgow outcome scale (GOS) à alta e 6 meses, incidência de HSA no *follow-up*. A análise estatística foi feita com recurso ao *stata* (R).

Resultados: Incluíram-se 98 doentes (85,7% mulheres, 14,3% homens, idade média=54,8 anos (DP 10,5)); e 147 aneurismas (diâmetro médio de 10,2 mm, DP 7,9mm, n=63). Relativamente ao tratamento, registaram-se 24,4% de complicações (vasospasmo clínico e lesão isquémica na TAC em 6,1% e 16,3%); 6,1% de complicações alteraram o GOS à alta e aos 6 meses; 1,0% de mortalidade; 4,1% de incapacidade severa. A mediana do GOS foi de 5 à alta (e aos 6 meses). A taxa de HSA no *follow-up* foi 0%. Encontrou-se uma relação estatisticamente significativa entre a existência de complicações e o tabagismo ($p=0.042$), e não com o com género, idade, número de intervenções, tipo de tratamento, tamanho e localização do aneurisma.

O risco de HSA estimado na nossa amostra (de acordo com esperança média de vida da população portuguesa) seria de 24%, com mortalidade estimada de 12% e 6% de mau *outcome* funcional.

Discussão e Conclusões: A intervenção terapêutica nestes doentes constituiu um benefício prognóstico face ao risco estimado para esta população. Salientamos a importância da decisão multidisciplinar na indicação terapêutica e a ausência de correlação dos resultados obtidos com o tipo de tratamento.

P04. Hemorragia em Hemanjomas Cavernosos em crianças com menos de 3 anos - Um risco acrescido?

Pedro Branco¹, Gonçalo Novais¹, Amets Sagarrabay², Miguel Correia², Mário Matos²

1-Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar Lisboa Central;
2-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica – Hospital D. Estefânia.

Introdução: A hemorragia intracerebral não traumática corresponde a 50% dos acidentes vasculares cerebrais na criança. Até 57% destas hemorragias surge associada a malformações vasculares, sendo 10% devido a hemanjomas cavernosos. Estima-se que existam 0,05-0,15 hemorragias intracerebrais secundárias a cavernomas/100.000 crianças/ano. Estudos populacionais em adultos e crianças apontam para um risco hemorrágico de 1,3 a 3,1%/ano, aumentando o risco para 23% no primeiro ano pós-hemorragia.

Métodos: Realizou-se uma análise retrospectiva dos casos consecutivos de hemorragia intracerebral secundária a cavernoma, em crianças com menos de 3 anos, admitidos no nosso centro hospitalar terciário entre 2009 e 2014. Foram excluídos os casos de cavernomatose múltipla, familiar ou com apresentação diferente de hemorragia. Realizou-se, igualmente, uma revisão da literatura.

Resultados: Os autores identificaram dois casos de hemorragia intracerebral associada a cavernoma em crianças com menos de 3 anos de idade. Em ambos a primeira hemorragia sintomática ocorreu aos 2 anos, apresentando uma segunda hemorragia assintomática em menos de 2 meses. Foram submetidos a cirurgia com exérese completa da lesão.

Discussão: A história natural dos hemangiomas cavernosos na população pediátrica não é bem conhecida, parecendo existir maior tendência para eventos hemorrágicos do que na população adulta, existindo dois picos de maior incidência, aos 0-3 e aos 11-16 anos. Os casos apresentados demonstram que o risco hemorrágico identificado na população adulta não será aplicável neste subgrupo de doentes. As segundas hemorragias num curto período de tempo parecem reforçar esta tendência. Não se sabendo exatamente qual o risco associado a esta população poder-se-á inferir que os mecanismos que condicionam uma hemorragia poderão predispor igualmente a um maior risco de segunda hemorragia.

Conclusão: É importante uma melhor compreensão da história natural da doença para oferecer o melhor tratamento possível e uma intervenção mais precoce.

P05. Nevralgia do Trigémio - experiência do Hospital de Santo António no tratamento com RF

Miguel Ferreira, Ernesto de Carvalho, Joaquim Reis, Célia Pinheiro, Eduardo Procaci, Luis Rocha, Gonçalo Figueiredo, João Silva, Carolina Noronha

Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto.

A nevralgia do trigémio é uma doença que resulta em dor intensa e aguda que se torna francamente incapacitante e devastadora da qualidade de vida dos doentes.

É fulcral o seu correcto diagnóstico para uma selecção adequada dos doentes para tratamento cirúrgico, em que, apesar do goldstandard continuar a ser a microdescompressão cirúrgica, a rizotomia trigeminal percutânea com radiofrequência (RF) constitui uma alternativa menos agressiva e com bons resultados, francamente útil em casos seleccionados.

Este estudo tem como objectivo, a avaliação retrospectiva dos resultados clínicos dos 7 doentes tratados com RF no Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Santo António entre 2012 e 2015, até à data.

Foi avaliada a intensidade da dor inicial pela escala visual analógica (VAS) e o resultado no alívio da dor, após o tratamento, através de uma avaliação subjectiva (efeito na VAS) e objectiva (efeito na medicação necessária) durante o *follow-up* médio de 6 meses (máximo de dois anos). Finalmente foi avaliado o resultado final em excelente, bom, fraco, falência e recorrência.

Na avaliação final o resultado revelou-se excelente em 85% dos casos (tendo sido necessário um segundo procedimento em 28%), bom em 14%, nenhum fraco, falência de tratamento em 14% dos doentes e recorrência pós-tratamento em 28%.

Como efeitos adversos do tratamento verificou-se hipostesia facial significativa em 58% e diminuição do reflexo corneano em 14%.

Assim, se conclui que este tratamento constitui realmente uma excelente alternativa terapêutica em casos seleccionados ainda que por vezes possa ser necessário mais do que um tratamento.

P06. 10 Anos de experiência no tratamento das Metástases Cranianas com Radiocirurgia

Óscar Gomes, Paulo Costa, Alfredo Calheiros, Graça Fonseca, Paula Genésio, Fernanda Ponte, Maria Adelina Costa, Joana Vale
Clínica de Radioterapia do Porto.

Introdução: As metástases são os tumores mais comuns do Sistema Nervoso Central, e estima-se que ocorram em cerca de 20-40% dos casos de doentes com o diagnóstico de neoplasias malignas, com impacto negativo quer na sobrevida quer na qualidade de vida. A sua abordagem terapêutica é variada, sendo as mais comuns a corticoterapia e a radioterapia holocraniana. Nos últimos anos, a radiocirurgia tem sido cada vez mais utilizada como alternativa no tratamento local desta entidade.

Material e Métodos: Foi efetuada uma análise retrospectiva dos 103 casos com o diagnóstico de metástases cranianas tratados com radiocirurgia na Clínica de Radioterapia do Porto e no Instituto CUFMatosinhos, no período compreendido entre janeiro de 2005 e março de 2015. Em 86 casos o tratamento foi debitado em fração única, sendo fracionado nos restantes 17 doentes, com uma variação na dose de 16 a 20Gy e de 20 a 25Gy, respetivamente. Em 12 casos a radiocirurgia foi feita após radioterapia holocraniana e num caso por recidiva pós cirurgia.

Resultados: 57 doentes eram do sexo masculino e 46 do sexo feminino. As localizações mais comuns do tumor primário foram o pulmão (47 casos) e a mama (22 casos), havendo ainda metastização de tumores do cólon, gástrico, rim, testículo, parótida, melanoma maligno e primário oculto. A histologia mais comum foi o adenocarcinoma (39 casos) seguida do carcinoma ductal invasor (21 casos). O tratamento foi bem tolerado, quer quando administrado em fração única, quer fracionado, sem reações agudas significativas.

Conclusões: Pela facilidade de aplicação, como um método não invasivo quando comparado com a cirurgia, e pela excelente tolerância quando comparado com a radioterapia holocraniana, quer ao nível das reações agudas, por causar menos edema local, quer tardias, ao permitir minimizar os efeitos neurocognitivos, a radiocirurgia é uma alternativa válida no tratamento das metástases cranianas, em doentes selecionados.

P07. Embolia cerebral gasosa paradoxal no pós-operatório tardio de craniotomia retro-sigmoideia

Alexandra Santos¹, Mariana Santos², Ana Luí¹, Clara Romero¹, Conceição Marques¹, Alcides Serafim¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia – Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca.

Introdução: A embolia cerebral gasosa é um evento raro, podendo ser venosa ou arterial. Os procedimentos neurocirúrgicos, sobretudo cirurgias da fossa posterior ou com posição de semi-sentado são um factor de risco conhecido, assim como a colocação, manipulação ou remoção de cateteres venosos centrais. Os autores descrevem um caso clínico de embolia cerebral gasosa paradoxal, no 4º dia de pós-operatório de craniotomia retro-sigmoideia.

Caso clínico: Doente do género masculino, 57 anos, com antecedentes de colectomia por adenocarcinoma da sigmoi-

deia e excisão de carcinoma de glândula salivar, encontrando-se sob quimioterapia. Apresentou-se com quadro de cefaleia occipital, vertigem e vómitos. Ao exame neurológico apresentava nistagmo horizonte-rotatório, dismetria e disidiadococinénia dos membros esquerdos. Os exames complementares mostraram lesão intra-axial do hemisfério cerebeloso esquerdo, quística, com nódulo mural externo, com 4 cm de maior diâmetro. Foi realizada craniotomia retro-sigmoideia esquerda, esvaziamento do quisto e exérese do nódulo mural, cujo exame anatomico-patológico foi compatível com metástase de adenocarcinoma do cólon. A cirurgia e o pós-operatório inicial decorreram sem intercorrências. No 4º dia de pós-operatório, após a realização de TC-CE que excluiu complicações pós-operatórias, foi feita remoção do catéter venoso central (CVC) da veia jugular esquerda. Alguns minutos depois o doente teve episódio de mau estar e lipotímia, seguida de prostração, com desvio conjugado dos olhos para a direita e Babinski bilateral. Realizou TC-CE que mostrou hipodensidades múltiplas milimétricas, intra-parenquimatosas, em ambos os centros semi-ovais com predomínio à direita – compatível com embolia gasosa arterial. O doente teve melhoria do estado de consciência, mantendo tetraparésia de predomínio no hemisfério esquerdo. A RM-CE subsequente mostrou enfarte isquémico agudo cortico-subcortical distal bilateral, de predomínio no hemisfério direito.

Conclusão: Com a apresentação deste caso pretende-se salientar que a remoção de CVC é outra causa, embora rara, de embolia gasosa no pós-operatório de cirurgia da fossa posterior.

P08. Ependimoma Anaplásico Supratentorial Ectópico - Mimetização de Meningioma Tentorial e Dupla Apresentação Hemorrágica

Luís Rocha, Eduardo Cunha, Gonçalo Figueiredo, Carla Silva, Joaquim Reis, Mário Gomes, Ernesto Carvalho
Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto EPE.

Introdução: O Ependimoma deriva das células ependimárias do sistema ventricular ou canal ependimário. Representa 3% a 5% dos tumores do sistema nervoso central no adulto, faixa etária em que é frequente a variante anaplásica – grau III WHO (World Health Organization). O ependimoma supratentorial ectópico é uma lesão rara, sendo um fenómeno ainda mais incomum a presença de componente intra e extra-axial, bem como a apresentação hemorrágica.

Material e Métodos: Homem de 51 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, com diagnóstico de lesão cerebral intra-axial em 2007, subsequente a crise epilética visual. Imagiologicamente sugestiva de astrocitoma de baixo grau ou DNET (*dysembryoplastic neuroepithelial tumour*), temporo-occipital esquerdo, sem carácter expansivo ou infiltrativo em imagens subsequentes. Inicialmente recusou tratamento. Ocorre agravamento clínico ao quinto ano de seguimento, com deterioração de estado de consciência e défice campimétrico visual direito. Imagiologicamente objetiva-se hemorragia intralesional com rutura para sistema ventricular. É submetido a ressecção macroscópica total – tumor com implantação dual tentorial e restante componente intraparenquimatoso.

Resultados: Histologia compatível com ependimoma anaplásico grau III WHO. Evidência de quadrântopsia inferior direita sequelar. Ocorre recidiva tumoral nos meses subsequentes, com nova hemorragia intralesional e necessidade de



reabordagem cirúrgica, que compreendeu remoção subtotal. Sob quimioterapia, verifica-se rápido crescimento de remanescente lesional, tendo falecido ao 5º mês de pós-operatório.

Conclusões: A apresentação hemorrágica noependimoma anaplásico é um fenómeno raro, a que acresce maior invulgaridade pela repetição do fenómeno após recidiva lesional. É expectável o carácter infiltrativo na variante anaplásica, mas com rara adesão dural ou mimetização de meningioma, sendo o terceiro caso descrito na literatura revista. O tratamento standard é a ressecção cirúrgica e radioterapia, mantendo um mau prognóstico pela elevada taxa de recidiva e disseminação tumoral.

P09. Hemangioblastoma Meníngeo Supratentorial em Doente não Von Hippel-Lindau

Luís Rocha¹, João Monteiro¹, Gonçalo Figueiredo¹, Carolina Noronha¹, José Eduardo Alves², Ricardo Taipa³, Mário Gomes¹, Melo Pires³, Ernesto Carvalho¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto EPE; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar do Porto EPE; 3-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar do Porto EPE.

Introdução: Descrito por Bielschowsky em 1902, o hemangioblastoma representa cerca de 2% dos tumores de SNC no adulto, com localização habitual no cerebelo ou medula espinal. São lesões vascularizadas, com captação homogénea de contraste ou presença de nódulo captante e componente quístico. São ínfimos os casos reportados de hemangioblastomas supratentoriais, na sua maioria associados ao diagnóstico de Doença de Von Hippel-Lindau (VHL). Relata-se um caso extremamente raro de hemangioblastoma supratentorial com componente leptomeníngeo e adesão dural, em doente não VHL.

Material e Métodos: Mulher de 62 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, observada por crise convulsiva tónico-clónica generalizada. Evidenciou-se lesão ocupante de espaço extra-axial parietal esquerda, homogeneamente captante com sinal de “cauda dural”, sem carácter infiltrativo parenquimatoso. Aproximadamente cinco meses após diagnóstico, com evidência de discreto crescimento lesional, mesmas características imagiológicas, mas com edema adjacente pronunciado. Submetida a exérese cirúrgica macroscópica total de tumor ricamente vascularizado, com adesão dural, sem plano de disseção dural e pial.

Resultados: Histologia compatível com Hemangioblastoma grau I WHO (World Health Organization). Sem crises epiléticas no *follow-up* de 6 meses.

Conclusões: Estudos retrospectivos reportam menos de 130 hemangioblastomas supratentoriais, sendo 5% meníngeos ou com adesão dural documentada – são ínfimos os casos sem associação a VHL. Histologicamente classificam-se como tumores benignos, contudo a sua ação patogénica deriva do efeito de massa e extenso edema vasogénico perilesional. Comporta diagnóstico diferencial com meningioma, nomeadamente a variante angiomatosa, hemangiopericitomas e metástase de carcinoma de células renais. A terapêutica é cirúrgica, mediante evidência de progressão lesional, hemorragia ou alteração clínica imputável. Radioterapia restringe-se a casos de lesões múltiplas ou ressecções subtotais. Desconhece-se a história natural por se tratar de um fenómeno extremamente raro, contudo a remoção total pressupõe a cura do paciente.

P10. Hemangiopericitoma

H. Tão¹, J. Rato¹, A. Rocha¹, J. Gonçalves¹, O. Rebelo², M. Corbal³
1-S. Neurocirurgia CHUC; 2-S. Neuropatologia CHUC; 3-S. Radioterapia CHUC.

Introdução: Tumor maligno de origem mesenquimatosa não meningoteliomatoso, (Tumor solitário fibroso), é um tumor raro cerca de 0.4% de todos os tumores intracranianos.

Muito vascularizado, imagiológicamente difícil de distinguir do meningioma, tem inserção dural na maior parte das vezes.

Material e Métodos: Fez-se a revisão dos processos dos doentes em que o diagnóstico de Hemangiopericitoma intracraniano foi efectuado, de 2000 a 2014, sete doentes, tendo sido analisados a idade o género, sintomas e sinais, localização, intervenção cirúrgica, complicações, tratamento adjuvante sobrevida.

Resultados: Foram encontrados 7 doentes, 4 do género masculino e 3 do género feminino com uma média de idade de 61 anos, com um mínimo de 34 anos e um máximo de 77.

Os sinais e sintomas destacamos as cefaleias e a lateralização motora, uma doente entrou em coma por hemorragia espontânea

Secundária à sua lesão da fossa posterior.

A localização foi para sagital em 2 casos, da foice em outros 2 casos. Tenda do cerebelo supratentorial um caso, fossa posterior dois casos.

Apenas um tumor foi embolizado pré cirurgia.

A remoção cirúrgica foi total em 5 dos 7 casos.

Todos, excepto um fizeram radioterapia.

Quatro pacientes faleceram com uma sobrevida máxima de 08 semanas e mínima de 3 semanas.

Os restantes 3 permanecem vivos com um seguimento entre as 73 semanas e as 232.

Conclusão: é um tumor maligno agressivo, que exige uma cirurgia radical, bem como terapêuticas adjuvantes e um seguimento prolongado.

P11. Meduloblastoma do adulto

H. Tao¹, G. Guerreiro¹, G. Costa¹, A. Lopes¹, O. Rebelo², M. Corbal³, I. Costa⁴

1-S. Neurocirurgia CHUC; 2-S. Neuropatologia CHUC; 3-S. Radioterapia CHUC; 4-S. Neurologia IPOFGL.

É um tumor maligno, raro no adulto, de origem embrionária invasivo do cerebelo, com diferenciação predominante neuronal, T Classificados como grau 4 da Classificação da OMS.

No adulto ocorre em 80% dos casos entre os 21-40 anos.

Têm uma predileção pelo sexo masculino cerca de 65% dos casos, este tumor raramente ocorre para além da 5ª década de vida.

Nesta análise pretende-se conhecer quais os factores que influenciam o tratamento e prognóstico.

Material e métodos: Um total de 15 pacientes com o diagnóstico de meduloblastoma do adulto eram tratados na nossa instituição entre 1997-2014, foram analisados retrospectivamente: idade, género, sintomatologia, localização, imagem terapêutica cirúrgica remoção total, remoção parcial, complicações cirúrgicas resultado histológico, terapêuticas adjuvantes e sobrevida.

Resultados: do total destes 15 doentes, seis eram do género feminino com uma média de idade de 36 anos, e nove eram do masculino com uma média de idade de 26 anos.

Dos sinais e sintomas as cefaleias estavam presentes em 13/15 pacientes, bem como a dismetria 11/15, vômitos 8/15, ataxia da marcha 8/15.

Localização vermiano e para vermiano em 10/15, hemisférico 5/15. Hidrocefalia em 4/15. Tratamento cirurgias 17/15, remoção total 12/15. Mortalidade operatória 1/15 hematoma da loca.

Tipo histológico: 4 clássicos, 1 de células grandes e os restantes desmoplásticos. Tratamentos adjuvantes radioterapia seguido de quimioterapia em todos excepto 1 que recusou qualquer tratamento.

Mortalidade 10/15 faleceram com uma sobrevida média de 106 semanas variando entre 0 semanas e as 256 semanas.

Os cinco sobreviventes tem um seguimento mínimo de 78 semanas e um máximo de 544 semanas com uma média de 364 semanas.

Analisando a sobrevida com curva de Kaplan-Meier so a partir das 300 semanas, podemos acreditar que o processo está controlado.

Conclusões: a cirurgia com remoção total, as terapêuticas adjuvantes, e o tipo desmoplástico, são factores que ajudam a uma sobrevida mais longa.

P12. Metastização intramedular de Gliossarcoma-Forma rara de apresentação

Gonçalo Figueiredo, Carolina Noronha, Eduardo Cunha, João Silva, Luís Rocha, Miguel Ferreira, Sérgio Moreira, Célia Pinheiro, Ernesto Carvalho

Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto EPE.

Introdução: Gliossarcoma é um tumor maligno raro de alto grau do SNC. Tumor muito agressivo, de difícil tratamento e de mau prognóstico. Propensão elevada para metastização extracraniana devido ao seu componente sarcomatoso.

Material e Métodos: Doente sexo masculino, 55 anos. Em Outubro de 2013 apresentou quadro de alteração campimétrica (HHE) com cerca de 2 meses de evolução com limitação funcional associada. RM CE revelou LOE occipital direita, com captação intensa e heterogénea de contraste e edema associado. Submetido a cirurgia com exérese macroscópica total da lesão, cujo resultado anatómico-patológico mostrou tratar-se de Gliossarcoma (grau IV OMS). Submetido a tratamento complementar com QT e RT.

Resultados: Clinicamente bem até Fevereiro de 2015 quando inicia quadro de paraparésia rapidamente progressiva (1 semana de evolução), com impossibilidade de marcha autónoma e retenção urinária. Ao exame neurológico destacava-se uma paraparésia grau 2/5, arreflexica, com RCP em extensão à esquerda e nível sensitivo por D8. RM neuroeixo revelou lesões intramedulares cervicais e dorsais, hiperintensas em T2, sugestivas de lesões secundárias do tumor cerebral conhecido.

Conclusão: Gliossarcomas são tumores mistos, formados por componentes astrocitário e sarcomatoso. Têm grande propensão para metastização extracraniana (11%). Metastização intramedular é extremamente rara, estando descritos na literatura apenas 5 casos. Raramente estas lesões secundárias têm indicação para tratamento cirúrgico, dado o mau prognóstico da doença primária.

P13. Mixoma gigante intracraniano: uma entidade rara

Marisa Cunha¹, Osvaldo Sousa^{1,2}, Pedro Alberto Silva^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto.

Introdução: Mixomas são tumores de origem mesenquimatosa descritos inicialmente por Virchow. Localizados mais frequentemente nas aurículas cardíacas (são os tumores cardíacos benignos mais comuns), a sua disseminação hematogénea é um fenómeno conhecido.

Pelo contrário, mixomas intracranianos primários são raros, com descrições apenas episódicas na literatura.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, de 26 anos de idade, referiu cefaleia holocraniana, tipo pressão, associada a náuseas, vômitos, fonofobia e fotofobia, em evolução progressiva durante anos. Apresentou tumefacção na região frontal mediana, com crescimento progressivo ao longo de 1 mês e concomitantemente alívio parcial das queixas prévias.

Ao exame físico apresentava uma tumefacção mediana entre as eminências frontais, consistência elástica, com aproximadamente 3 cm de maior diâmetro. Não se objectivaram outras alterações no exame geral e neurológico.

O estudo imagiológico demonstrou uma volumosa (7,5x7,5x6,7 cm de maiores diâmetros) lesão expansiva extra-axial centrada na linha média, captando contraste de forma homogénea, maioritariamente bem delimitada, com marcado efeito compressivo sobre ambos os lobos frontais. Não se verificava um edema peri-lesional significativo, mas havia sinais evidentes de erosão óssea frontal, com solução de continuidade e herniação tumoral congruente com o exame físico.

A doente foi submetida a remoção microcirúrgica total da lesão, que incluiu craniectomia bifrontal, cranialização do seio frontal, plastia da *dura-mater* invadida (removida) e plastia do defeito ósseo frontal com rede de titânio. Não se verificaram complicações neurológicas do procedimento.

O estudo anatomo-patológico (histológico e imunohistoquímico) revelou um mixoma. O ecocardiograma confirmou inexistência de mixoma cardíaco.

Não foi realizada terapêutica adjuvante. Aos 54 meses de seguimento, a doente mantém-se assintomática, sem sinais de recidiva tumoral.

Conclusão: Apresenta-se um caso de mixoma intracraniano primário, uma neoplasia extremamente rara, cujo tratamento cirúrgico proporciona, nos poucos casos descritos na literatura, excelente prognóstico, pelo que se ressalva a importância da exérese total.

P14. Prolactinoma ectópico do clivus

Daniela Matos¹, Ricardo Pereira^{1,2}, Miguel Carvalho¹, Olinda Rebelo¹, Francisco Belo¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

As localizações totalmente extra-selares de adenomas hipofisários são bastante incomuns, sendo os prolactinomas ectópicos clivais particularmente mais raros, com apenas 8 casos descritos na literatura.

Apresentamos um caso de uma doente de 66 anos, na qual foi identificada de forma incidental uma lesão intra-óssea na região clival, na sequência da realização de TC crânio-encefálica em contexto de síndrome vertiginosa. A lesão envolvia o corpo do esfenóide, estendendo-se à porção basiesfenoidal do occipital, junção petroclival e seio esfenoidal, não havendo, em TC ou RM, sinais de attingimento selar.

A doente foi submetida a biópsia lesional fechada estereotáxica por via endonasal com sistema Zamorano-Dujovny, sem complicações.



O estudo anatomo-patológico demonstrou tratar-se de prolactinoma com índice proliferativo (ki-67) de 3%, tendo o estudo hormonal ante-hipofisário revelado prolactinemia de 1240 ng/ml.

Dada a extensão óssea da lesão e o seu índice proliferativo iniciou-se terapêutica com cabergolina.

Este caso demonstra que o adenoma hipofisário ectópico deve ser considerado no diagnóstico diferencial das lesões ósseas clivais, ainda que a imagiologia seja incharacterística, como nesta doente.

Consideramos que a biópsia estereotáxica endonasal pode ser utilizada como primeiro passo para a caracterização de lesões nesta região, permitindo um diagnóstico de forma minimamente invasiva e com segurança, particularmente se as margens de erro forem estreitas.

No nosso caso, esta técnica permitiu um diagnóstico e posterior tratamento definitivo sem necessidade de procedimentos cirúrgicos adicionais.

P15. Tratamento de higroma sub-dural recidivante secundário a carcinomatose meníngea

Maria M. Santos, José P. Lavrador, Joaquim Teixeira, José Miguéns

Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: Coleções sub-durais secundárias a carcinomatose meníngea são muito raras, estando descritos na literatura apenas cinco casos de higromas sub-durais neste contexto. Todos os doentes reportados foram inicialmente operados e em todos eles houve recidiva lesional pós-operatória. A estratégia terapêutica adoptada na recidiva foi variável. Apresentamos o primeiro caso em que uma recidiva de higroma carcinomatoso foi tratada com radioterapia holocraniana, com sucesso.

Caso Clínico: Homem de 72 anos com adenocarcinoma da próstata em tratamento desde 1999. Sem doença metastática conhecida até Novembro de 2014, quando iniciou cefaleias, parésia facial central esquerda e monoparésia do membro superior direito. Realizou ressonância magnética crânio-encefálica que mostrou captação leptomeníngea de contraste sugestiva de carcinomatose meníngea e coleção sub-dural fronto-temporo-parietal esquerda com cerca de 1.5 cm de maior diâmetro e efeito de massa com desvio da linha média. Esta coleção foi drenada por trepanações frontal e parietal esquerdas, sem intercorrências, com saída de líquido turvo, com elevada pressão. O exame citoquímico deste líquido revelou 1233 mg/dL de proteínas e o exame histopatológico da dura-máter confirmou infiltração neoplásica. O doente melhorou clinicamente mas em tomografias computadorizadas pós-operatórias houve aumento progressivo do higroma drenado. Foi então efetuada radioterapia externa conformacional 3D, sobre o encéfalo total, do 10º ao 17º dia pós-operatórios, na dose paliativa de 20 Gy em 5 frações. Um mês após a conclusão da radioterapia, a TC-CE mostrou reabsorção total da coleção sub-dural e resolução do efeito de massa.

Conclusão: A fisiopatologia dos higromas carcinomatosos sub-durais é diferente da dos higromas com outras etiologias, por serem produto de secreção das células neoplásicas infiltrativas da dura-máter. A irradiação da dura-máter infiltrada surge como uma alternativa paliativa eficaz no controlo desta patologia.

P16. Tumor fibroso solitário das meninges forma rara de apresentação

Pedro Monteiro^{1,2}, António Vilarinho¹, Lígia Castro³, Rui Vaz^{1,2,4}

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de São João; 2- Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Anatomia Patológica do Hospital de São João; 4-Unidade de Neurociências do Hospital CUF Porto.

Introdução: Os tumores fibrosos solitários (TFS) são neoplasias de origem mesenquimatosa, raras, sendo a primeira descrição de 1931 (em lesão pleural). Somente em 1996 foi efetuada a descrição de um TFS das meninges e até à data, foram descritas algumas dezenas de casos com localização no sistema nervoso central.

Dada a sua raridade, o diagnóstico é habitualmente anatomo-patológico, sendo frequentemente descrito em RMN como meningioma, hemangiopericitoma ou eventual schwannoma.

Material e Métodos: Apresentação de caso clínico.

Resultados: Doente do sexo masculino, de 51 anos, em seguimento recente por psiquiatria por quadro depressivo. Por agravamento dos sintomas e cefaleias associadas, o doente recorreu pelos próprios meios ao serviço de urgência de psiquiatria, tendo sido requisitada avaliação imagiológica com TC CE. Enquanto aguardava reavaliação clínica, foi constatada uma deterioração súbita do estado de consciência para Glasgow *score* de 4, sem evento convulsivo epileptiforme presenciado. O doente foi sedo-analgésico, entubado e ventilado, e estudado com RMN urgente: lesão extra-axial na face medial da fossa média esquerda, francamente vascularizada, com provável drenagem venosa associada; marcado efeito de massa com herniação transtentorial e compressão mesencefálica. O doente foi submetido a cirurgia na manhã seguinte com remoção de lesão com inserção na grande asa do esfenóide, francamente hemorrágica, e coagulação do componente invasor do seio cavernoso.

Após internamento prolongado em UCI, o doente encontra-se actualmente em reabilitação, ainda com discreta diminuição da fluência, mas com recuperação da hemiparésia direita, sendo possível a marcha autónoma sem apoio.

O estudo anatomo-patológico confirmou uma neoplasia densamente celular, com índice de proliferação de 20%, expressão difusa de CD34 e Bcl-2, e anticorpos anti EMA, vimentina, GFAP e S100, correspondente a TFS das meninges.

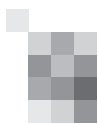
Conclusão: TFS é, portanto, mais uma entidade a colocar como hipótese nos casos de lesões extra-axiais com crescimento rápido e marcada vascularização nos exames de imagem.

P17. Degenerescência Hipertrófica Olivar assintomática após cirurgia a metástase da fossa posterior

José Pedro Lavrador, Edson Oliveira, Sofia Reimão, José Pimentel, Martin Lorenzetti

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; Serviço de Neurorradiologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; Laboratório de Neuropatologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: A degenerescência hipertrófica olivar (DHO) corresponde à hipertrofia do núcleo olivar inferior após lesão da via dentato-rubro-talâmica ipsilateral descrita por Guillain e Mollaret.



Caso Clínico: Doente de 68 anos, sexo masculino, com antecedentes médico-cirúrgicos de neoplasia do pulmão submetido a cirurgia e quimioterapia adjuvante sem doença metastática conhecida, é admitido do Serviço de Urgência por disfonia e astasia-abasia com 3 semanas de evolução. Fez avaliação imagiológica por TC e RM que mostrou uma lesão expansiva da fossa posterior centrada ao vérmis (31 x 27 x 29 mm) com edema vasogénico e efeito de massa associado. A lesão foi completamente removida cirurgicamente através da realização de uma craniotomia suboccipital mediana. A anatomia patológica confirmou tratar-se de uma lesão expansiva de adenocarcinoma do pulmão e foi realizado tratamento complementar por radioterapia holocraniana. A RM do 4º mês pós-operatório, apesar de não mostrar sinais de recorrência local da lesão, revelou sinais de hipertrofia olivar inferior bilateral em congruência com DHO, classificada como assintomática, tendo em conta que o doente não mostrava sinais de mioclonia do palato, tremor rúbrico ou mioclonus ocular. Aos 10 meses de seguimento, o doente mantinha-se assintomático.

Discussão e Conclusões: São várias as causas de DHO: trauma, inflamação, tumores, doença degenerativa, e iatrogenia cirúrgica. A maioria das lesões relatadas ocorre após a remoção cirúrgica de angiomas cavernosos do tronco cerebral. A lesão bilateral é a forma mais frequente de apresentação após a ressecção de uma lesão vermiana. Apesar de ser uma complicação rara após uma cirurgia da fossa posterior, é importante considerar a DHO no diagnóstico diferencial após a ressecção do tumor primário do sistema nervoso central (DHO versus progressão tumoral) ou após a remoção de metástases (DHO versus novas lesões).

P18. Tuberculoma cerebeloso: uma causa incomum de hipertensão intracraniana

Nubélio Duarte¹, João Santiago¹, Luís Trindade², Armando Rocha¹

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Infecçologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: A neurotuberculose é rara e pode ocorrer sob a forma de meningite tuberculosa, que é a forma mais comum, ou através de lesões parenquimatosas (tuberculomas). Na maioria dos casos os tuberculomas são solitários e localizam-se na fossa posterior.

Material e métodos: Caso clínico.

Resultados: Descreve-se o caso clínico de um homem de 58 anos, admitido no SU com sintomas de hipertensão intracraniana. O estudo com RM-CE mostrou a presença de uma lesão única intra-axial cerebelosa direita associada a edema vasogénico, tendo como primeira hipótese de diagnóstico a de metástase cerebelosa. Após a remoção da lesão houve uma reversão da sintomatologia, contudo o estudo anatomo-patológico revelou tratar-se de um tuberculoma. Iniciou terapêutica tuberculostática e sensivelmente 2 meses depois desenvolveu uma hidrocefalia comunicante, que foi resolvida com um shunt ventrículo-peritoneal.

Discussão/conclusão: A sintomatologia de apresentação e os achados imagiológicos são inespecíficos, levando a um atraso do diagnóstico e, conseqüentemente do tratamento. Os procedimentos cirúrgicos podem desempenhar um papel importante, porque auxiliam não só o diagnóstico, como também o tratamento, nomeadamente através da remoção dos tuberculomas e na resolução de hidrocefalias associadas a esta patologia.

P19. Vasospasmo cerebral após remoção de um meningioma da foice cerebral. Descrição de um caso.

Nubélio Duarte, Joana Rato, Miguel Carvalho
Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: A ocorrência de vasospasmo cerebral é um fenómeno frequente após hemorragias subaracnoideias, contudo a sua ocorrência após remoção tumoral encefálica é rara.

Material e métodos: Caso clínico.

Resultados: Descreve-se um caso de um homem de 72 anos, submetido a uma remoção de um volumoso meningioma do terço anterior da foice do cérebro, que desenvolveu uma hemiparesia esquerda severa 8 dias após a cirurgia. As TC-CEs pós-operatórias excluíram lesões hemorrágicas com efeito de massa e mostraram um enfarte no território da artéria cerebral anterior direita no 8º dia pós-operatório. A angio-TC-CE objetivou a presença de vasospasmo de ambas as artérias cerebrais anteriores, sendo este mais severo na artéria cerebral anterior direita. Não houve reversão do quadro clínico, apesar da terapêutica anti-vasospástica efetuada, e o doente acabou por falecer 2 meses mais tarde na sequência de uma sépsis grave com ponto de partida respiratória.

Discussão/Conclusão: O aparecimento do vasospasmo está dependente não só da quantidade de sangue cisternal, como também da manipulação mecânica (directa ou indirecta) da vasculatura cerebral. Esta entidade ocorre infreqüentemente após remoções de tumores encefálicos, como tal há um atraso ou mesmo uma ausência de diagnóstico, devendo ser considerada nos casos de deterioração pós-operatória, sobretudo quando esta é tardia e sempre após ter excluído hematomas com efeito de massa associado. O diagnóstico está dependente de uma elevada suspeita clínica, devendo ser confirmado por doppler e/ou estudos angiográficos, dado que o atraso na instituição terapêutica está associado a um pior outcome do doente.

P20. Abscesso cerebral a *Nocardia* spp. em doente com sarcoidose pulmonar - desafio diagnóstico

João Paulo Andrade, Joaquim Pedro Correia, Sérgio Figueiredo
Serviço de Neurocirurgia, CHLO – Hospital Egas Moniz.

Introdução: Nocardiose é um tipo raro de infecção causada por um microorganismo gram positivo do género *Nocardia*. A infecção supurativa pode ser localizada ou sistémica e, embora seja normalmente classificada como infecção oportunista, aproximadamente um terço dos doentes afectados são imunocompetentes. A bactéria tem capacidade para causar infecção em todos os tecidos do corpo humano tendo no entanto particular tropismo para o sistema nervoso central. O diagnóstico é difícil, requer meio de cultura específico e longo tempo de incubação.

Caso clínico: Relata-se o caso de uma mulher de 71 anos com história de sarcoidose pulmonar sob terapêutica com prednisolona. Levada ao SU pelos familiares por desorientação temporal e disartria progressivas com 7 dias de evolução. Sem história de febre. Ao exame objectivo notava-se apenas lentificação psicomotora e desorientação temporal. Sem

sinais de irritação meníngea. Foi submetida a TC e RM que revelaram lesão intra-ventricular temporal direita com captação periférica irregular do contraste, assim como se verificou captação de contraste pelo revestimentoependimário do corno temporal do ventrículo direito. Foi submetida a punção lombar que revelou leucorráquia com predomínio polimorfonuclear e exame bacteriológico foi negativo. Iniciou-se terapêutica com meropenem e vancomicina. Foi operada e feita a drenagem do abscesso temporal direito. O exame bacteriológico do exsudado purulento foi inicialmente negativo e apenas ao fim de 15 dias houve resultado positivo para *Nocardia* spp. Foi ajustada a antibioticoterapia para meropenem e co-trimoxazol. Durante o restante internamento houve melhoria progressiva da disartria e da lentificação psicomotora. Foi submetida a RM de controlo que revelou melhoria do processo de ventriculite localizada.

Conclusão: O diagnóstico de abscesso cerebral a *Nocardia* spp. é difícil devido ao carácter subagudo da infecção. Apesar da antibioticoterapia dirigida tem uma taxa de mortalidade até 60%. A punção lombar normalmente não tem impacto significativo no diagnóstico.

P21. Astrocitoma Pilocítico: Análise Retrospectiva dos Doentes Operados

Luis dos Santos Cardoso, Ricardo Malcata Nogueira, Dalila Forte, José Casimiro Gonçalves

Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Central.

Introdução: O astrocitoma pilocítico é um tumor de grau I na classificação da OMS, relativamente frequente na idade pediátrica ao passo que na idade adulta é relativamente raro. O prognóstico é favorável em ambas as fases etárias. A principal localização é infratentorial e o diagnóstico diferencial imagiológico é feito com meduloblastoma, ependimoma, hemanjioblastoma, glioma, metástase e abscesso cerebral. A recessão total é o mais forte indicador curativo.

Objetivos: Os autores analisaram os doentes operados a tumores intracranianos com diagnóstico histológico de astrocitoma pilocítico e idade superior a 18 anos.

Método: Foram revistos os processos clínicos dos doentes operados entre os anos 2010 e 2014. Procurou-se determinar os parâmetros idade, sexo, localização do tumor, existência de hidrocefalia em tumores infratentoriais, hipóteses de diagnósticas levantadas antes do diagnóstico histológico e o tipo de recessão cirúrgica. Foram também consultados os processos de doentes tratados antes de 2010 no sentido de avaliar a evolução clínica após o tratamento.

Resultados: Foram considerados 16 doentes, 8 mulheres e 8 homens, cuja idade média era 38 anos (19 a 79 anos). No que toca à localização 7 eram infratentoriais (3 vermianos e 4 ao nível do hemisfério cerebeloso) e 9 supratentoriais (7 ao nível do córtex, 1 a nível supraselar e 1 ao nível do III ventrículo). Os 16 doentes foram operados e em 15 foram realizadas recessões totais. Dos doentes operados, 3 eram recidivas e uma deles teve de ser operado mais 2 vezes por recidiva.

Conclusões: Conclui-se que o diagnóstico diferencial por dados imagiológicos permite comparar o astrocitoma pilocítico a lesões de elevado grau, o que reforça a atitude para uma recessão total em todas as lesões, na medida em que constitui o mais forte indicador prognóstico de cura. Esta premissa foi reforçada com estudo dos doentes submetidos a recessão total, antes de 2010.

P22. Gliossarcoma das vias óticas - caso clínico

Rui Tuna^{1,2}, Bruno Carvalho^{1,2}, Paulo Linhares^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF.

Introdução: O Gliossarcoma, variante do glioblastoma, caracteriza-se por um padrão tecidual bifásico com áreas alternadas de diferenciação glial e mesenquimatosa. Localizados nos hemisférios cerebrais, apresentam uma sobrevida média semelhante à do GBM, com maior propensão a metástases extracranianas.

Os autores descrevem o caso de uma doente com Gliossarcoma das vias óticas, pela raridade da sua localização.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, de 66 anos, que iniciou em Novembro de 2013 dor no olho esquerdo, seguido por visão turva, associado a alterações da percepção da cor ipsilateral e hipovisão, progredindo para perda da percepção luminosa. Apresentava edema da papila e tortuosidade vascular. Estudo sistémico negativo. RMN cerebral e órbitas mostrou aumento da espessura do nervo ótico esquerdo e hipersinal em T2 e acentuada captação de contraste. Em 2 meses progrediu para amaurose à esquerda e défice campimétrico temporal do olho direito. Repete RMN com aumento da espessura do nervo ótico esquerdo, aumento da espessura do quiasma ótico e realce mais intenso e heterogéneo do contraste. Face às hipóteses de diagnóstico colocadas (lesão intrínseca do nervo ótico do tipo glioma, lesão extrínseca na dependência da bainha do nervo ótico, do tipo meningioma tubular, envolvimento inflamatório / granulomatoso do nervo ou doença linfoproliferativa) foi efetuada biópsia por craniotomia da lesão. O resultado anátomo-patológico revelou tratar-se de gliossarcoma das vias óticas. Cerca de mês e meio após a realização da biópsia surge franca progressão da lesão, com invasão e expansão do quiasma, do nervo ótico contra-lateral e de ambas as fitas óticas, moldando e esboçando infiltração do parênquima encefálico adjacente, nomeadamente na região mesodiencefálica. A doente faleceu 8 meses após por progressão da doença.

Conclusões: Tanto quanto é do nosso conhecimento este é o primeiro caso descrito de gliossarcoma das vias óticas, cujo curso clínico evidencia a sua agressividade.

P23. Hidrocefalia associada a schwannoma vestibular - revisão da literatura e apresentação de caso clínico

Gonçalo Novais, Gonçalo Januário, Bernardo Ratilal, Vara Luiz, Nuno Reis

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central – Hospital de São José.

Introdução: A hidrocefalia associada a schwannoma vestibular pode ser devida à compressão tumoral do IV ventrículo ou a fenómenos de malabsorção de líquido. A sua incidência na literatura varia entre 4 a 42%, sendo a hidrocefalia comunicante a mais comum, correspondendo a cerca de 80% dos casos. A sua patogénese permanece obscura mas pensa-se que fenómenos como produção de proteínas pelo tumor, adesões meníngeas, processos de aracnoidite ou disseminação de células tumorais desempenham um papel fundamental.

Material e Métodos: Os autores fazem uma revisão bibliográfica acerca de hidrocefalia associada a schwannoma vestibular e reportam um caso clínico exemplificativo desta entidade.

Conclusão: A hidrocefalia associada a schwannoma vestibular é uma situação potencialmente reversível e a remoção do tumor leva frequentemente à sua resolução, evitando deste modo um procedimento invasivo como a colocação de shunt. A colocação de DVE deve ser reservada para situações de hidrocefalia aguda sintomática.

P24. Meduloblastoma no adulto

Luis Cardoso, Gonçalo Januário, Ricardo Nogueira, Carlos Calado, Joaquim Monteiro

Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Central.

Introdução: O Meduloblastoma é um tumor de origem embrionária localizado principalmente ao nível das estruturas derivadas da vesícula rombencefálica. É o tumor maligno encefálico mais comum em idade pediátrica (prevalência de 15 a 20%). No adulto constitui menos de 1% dos tumores encefálicos.

Método: Doente do sexo feminino de 34 anos de idade, iniciou queixas de cefaleias localizadas a nível occipital, de predomínio matinal que motivaram várias idas à urgência geral, sem sinais neurológicos focais. No âmbito da investigação clínica e imagiológica documentou-se lesão expansiva do hemisfério cerebeloso esquerdo com cerca de 40 mm de maior diâmetro, captação de sinal heterogénea em T2, com aparente base de implantação ao nível da tenda do cerebelo e edema que condiciona colapso parcial do IV ventrículo. No diagnóstico diferencial foram considerados o meningioma, astrocitoma pilocítico, glioma, abscesso cerebeloso, heman-gioblastoma e metástase. A doente foi submetida a exeresse total de lesão de contornos bem definidos com inserção tentorial inferior.

Resultados: O exame anatomopatológico foi compatível com Meduloblastoma, com diferenciação neuronal e glial, de grau IV pela classificação da OMS. No pós-operatório registou-se hemorragia da loca cirúrgica, com exuberante edema associado, condicionando hidrocefalia aguda. Foi reoperada com drenagem do hematoma e colocação de derivação ventricular externa.

Conclusões: Apesar de o Meduloblastoma ser uma lesão cerebral relativamente rara, deverá ser considerado no diagnóstico diferencial de tumores da fossa posterior. Tratando-se de uma lesão de elevado grau, cujo diagnóstico é apenas histológico, dever-se-á fazer a excisão máxima da lesão, uma vez que a ressecção total constitui o mais forte factor de bom prognóstico nesta patologia.

P25. Meningioma atípico (grau II OMS) associado a meningioangiomatose - a propósito de um caso clínico

Gonçalo Novais, Luís Cardoso, Ricardo Nogueira, Casimiro Gonçalves, Nuno Reis

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central – Hospital de São José.

Introdução: Meningioangiomatose é uma lesão rara, benigna e focal das leptomeninges e parênquima cerebral subjacen-

te, caracterizada por uma proliferação leptomeníngea e meningovascular. A sua associação com meningioma é uma entidade ainda mais rara, estando descritos até ao momento apenas 31 casos na literatura. Os autores propõem-se descrever um caso deste tumor, tratado na sua instituição, bem como apresentar uma breve revisão da literatura sobre esta entidade.

Material e Métodos: Doente do sexo feminino, 21 anos, sem antecedentes patológicos relevantes, que surge com crise convulsiva tónico-clónico generalizada inaugural. RM-CE mostrou lesão expansiva extra-axial frontal anterior parassagital esquerda de contornos lobulados com base de implantação dural na foice do cérebro, e área de hipointensidade frontal perilesional, não captante de contraste. Procedeu-se a craniotomia bifrontal tendo-se constatado continuidade da lesão pelo parênquima cerebral; procedeu-se à sua remoção parcial. O exame histopatológico inicial mostrou neoplasia glioneuronal com anaplasia. RM-CE de controlo realizada aos 3 meses mostrou reforço de sinal nodular meningo-dural em relação com pequeno componente extra-axial e persistência da área de hipointensidade frontal esquerda, pelo que foi novamente operada, aos 4 meses, com exérese alargada de componente intraparenquimatoso. RM-CE de controlo aos 10 meses não evidenciou resíduo tumoral. Resultado histopatológico final acusou meningioma atípico associado a meningioangiomatose. A doente encontra-se assintomática apresentando um seguimento de 2 anos.

Resultados: Meningioangiomatose é uma lesão proliferativa vascular com células meningoteliais perivascularares e proliferação de fibroblastos que pode ser erroneamente interpretada como invasão cerebral. A associação com meningiomas é rara, ocorrendo sobretudo em idades mais jovens. O prognóstico e evolução desta patologia estão mal definidos, assim como a eventual necessidade de tratamento adjuvante.

Conclusão: O tratamento de meningioma atípico associado a meningioangiomatose é primariamente cirúrgico. O diagnóstico histopatológico não deve ser confundido com meningioma maligno. O tratamento adjuvante, nomeadamente radioterapia e quimioterapia poderá ser ponderado em casos selecionados. Um período de seguimento mais longo e um maior número de casos são necessários para uma melhor compreensão das características biológicas e prognóstico clínico desta lesão.

P26. Meningioma Esfeno-Orbitário - Caso Clínico

Francisco Cabrita, Miguel Carvalho, Ricardo Pereira

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Tondela-Viseu; Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: Alguns meningiomas pterionais estendem-se através da parede da órbita para ocuparem a própria cavidade orbitária envolvendo, não raras vezes, o foramen ótico e as fissuras superior e mesmo a inferior. Enquanto que alguns podem ter um comportamento mais indolente, outros apresentam um crescimento mais rápido. Pode haver desenvolvimento de proptose, perda visual e diplopia que consistem em indicações claras para remoção tumoral.

Caso clínico: Os autores descrevem um caso de uma doente do sexo feminino, 42 anos, com quadro clínico subagudo de proptose, ptose palpebral, diplopia, perda visual progressiva e hipostesia trigeminal. As imagens de RM revelam um menin-



gioma com infiltração da grande e pequena asa do esfenóide esquerdo com expansão intracraniana e intraorbitária, este-nose do foramen ótico, invasão das fissuras inferior e superior assim como invasão do seio cavernoso ipsilateral, pavimento da fossa média na proximidade do canal pterigoideu (Vidiano). A abordagem cirúrgica inicial incluiu a remoção do componente intracraniano e parte da parede lateral da órbita permanecendo um resíduo tumoral na fissura orbitária inferior, fossa temporal e seio cavernoso. Após a cirurgia houve melhoria clínica substancial com resolução da proptose e da diplopia e estabilização da perda visual. No entanto, houve posteriormente recidiva da proptose e progressão da perda visual. Na segunda abordagem cirúrgica foi realizada remoção macroscópica do resíduo intracraniano, intraorbitário e ósseo mantendo-se apenas um pequeno resíduo no seio cavernoso. A reconstrução orbitária foi conseguida com recurso a malha de titânio e implante de silicone. A RM após 7 meses não evidencia progressão tumoral. Houve melhoria gradual da diplopia e recuperação visual significativa.

Conclusão: Os meningiomas que têm origem ou crescem ao longo do limite anatómico da fossa média e órbita apresentam obstáculos cirúrgicos significativos. A gestão destes casos envolve planeamento detalhado para minimizar o risco cirúrgico conseguindo descompressão e remoção tumoral adequada.

P27. Meningioma Torcular - Caso Clínico

Francisco Cabrita, Marcel Sincari, Miguel Carvalho, Ricardo Pereira

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Tondela-Viseu; Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: Os meningiomas torculares são tumores especialmente raros e de tratamento cirúrgico desafiante. Os autores apresentam um caso de uma doente do sexo feminino, de 33 anos com diagnóstico de um volumoso meningioma da tórula e apresenta-se uma análise das opções técnicas e da literatura relevante.

Caso clínico: Doente com queixas crónicas de cefaleia e náusea. Em RM identificava-se uma lesão extra-axial na região da tórula com predomínio na fossa posterior e com evidência de infiltração da confluência dos seios. O tratamento cirúrgico consistiu numa exposição infra e supratentorial com remoção da lesão (Simpson 1) e reparação primária do defeito da parede do seio com sutura de retalho dural. A oclusão temporária do seio foi conseguida com recurso a algodões e catéteres com balão. Não foi observado qualquer défice neurológico no pós-operatório. A análise neuropatológica revelou tratar-se de um meningioma atípico. O período pós-operatório foi complicado de infecção da loca cirúrgica com necessidade de limpeza cirúrgica. A RM 6 meses após cirurgia confirma a ausência de resíduo e a patência dos seios, apesar de uma diminuição do calibre dos mesmos. É apresentada uma análise das opções técnicas e da literatura relevante.

Conclusão: O tratamento cirúrgico dos meningiomas da tórula apresenta dificuldades particulares. A remoção extensa é particularmente importante em doentes jovens com lesões agressivas. Lesões grandes e infiltração das estruturas venosas são factores que podem determinar a necessidade de exposição de vários compartimentos e reparação de defeitos dos seios, o que só poderá ser exequível com um adequado planeamento pré-operatório.

P28. Meningiomas Metastásicos

Ribeiro da Cunha, P; Carvalho, M.; Lima T.; Rebelo, O.; Tão, H.
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.

Introdução: O Meningioma é um tumor com um percurso geralmente benigno, sendo raros os casos descritos de metástases à distância. Uma revisão recente da literatura refere a existência de 115 casos descritos, com 93% dos meningiomas diagnosticados antes do aparecimento de metástases, 6.1% simultaneamente, e em 0.9% dos casos, as metástases foram identificados previamente ao tumor primário. Descrevemos 2 casos de meningiomas metastásicos tratados no nosso serviço.

Material e Métodos: 1º Caso: Doente de 62 anos, com queixas de dispnéia para moderados esforços e uma achado de uma massa nodular num rx de tórax. A excisão cirúrgica da lesão permitiu identificar um meningioma de transição. Apesar da ausência de sinais neurológicos, a doente efectuou uma RM-CE que revelou uma volumosa lesão extra-axial frontal direita. Após excisão cirúrgica total da lesão, confirmou-se diagnóstico de Meningioma grau I.

2º Caso: Doente de 51 anos, com diagnóstico inicial de meningioma atípico frontal esquerdo removido na totalidade, que apresentou recidiva aos 6 meses, tendo sido reoperada. O exame histológico revelou transformação anaplásica. Efectuou radioterapia e 2 anos depois apresentou nova recidiva, tendo sido novamente reoperada. Decorridos 3 anos da cirurgia a doente surge com quadro de dor abdominal tendo efectuado TC abdominal que demonstrou hepatomegália acentuada com múltiplas lesões nodulares. A biópsia guiada por TC confirmou metástase do meningioma conhecido.

Resultados: No 1º caso a doente após cirurgia ficou livre de doença vindo a falecer de outras causas 7 anos depois, sem evidência de recidiva lesional. No 2º caso a doente acabaria por falecer 4 anos depois do diagnóstico inicial com evidência de nova recidiva intracraniana e múltiplas metástases hepáticas.

Conclusões: Os meningiomas metastásicos são tumores raros e de difícil diagnóstico cuja orientação terapêutica deve ser multidisciplinar. Mesmo meningiomas de grau I podem metastizar e por isso a sua prevalência estará provavelmente subestimada.

P29. Metástases intracranianas: análise retrospectiva dos doentes operados

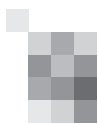
Luis dos Santos Cardoso, Ricardo Malcata Nogueira, Pedro Moura Branco, José Casimiro Gonçalves

Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Central.

Introdução: As Metástases Intracranianas (MC) são lesões atingem a massa encefálica por disseminação de componentes celulares de lesões originadas em órgãos e tecidos extracranianos.

Método: Reviram-se os processos clínicos dos doentes operados a MC entre 2010 e 2014. A investigação consistiu na determinação da idade, sexo, dados clínicos que orientaram o diagnóstico, localização e número de lesões, localização do tumor primário, decisão terapêutica, tipo de recessão e diagnóstico histológico dos doentes operados.

Resultados: Foram operados 104 doentes, 56 mulheres e 48 homens, cuja idade média era 62 anos (entre 38 e 80 anos). Os dados clínicos mais prevalentes na orientação do diagnóstico foram a hemiparesia (31), cefaleia (26) e em 37 doentes, a



metástase cerebral originou a primeira manifestação da doença oncológica de base, ao passo que nos doentes, cuja doença já era conhecida, 35 tinham o diagnóstico oncológico há menos de 2 anos, 18 há mais de 2 e menos de 10 anos e 6 há mais de 10 anos. As principais localizações da lesão primária foram o pulmão (49) e mama (22). A avaliação do estado geral foi fundamental para a decisão terapêutica, sendo que dos 104 doentes operados, 75 apresentava lesões supratentoriais, 18 tinham lesões infratentoriais e 11 apresentavam lesões supra e infratentoriais. No que toca ao número, 84 doentes apresentaram lesões únicas, 11 com duas lesões e 9 dos doentes apresentavam três ou mais lesões. Em 79 dos doentes foi realizada recessão total e em 23 realizou-se recessão subtotal. O diagnóstico histológico indicou 62 casos de adenocarcinoma e 42 de diversos tipos carcinomas.

Conclusões: A sintomatologia é diversa, respeitando a localização da lesão. Numa proporção bastante significativa constitui a primeira manifestação da lesão primária e que o aparecimento das MC pode ocorrer muito tardiamente. A avaliação multidisciplinar do doente é fundamental para a decisão terapêutica.

P30. Papel da radioterapia no tratamento dos meningiomas grau II OMS operados no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto - Hospital Sto. António (2000-2013)

Silva, J. M.¹, Moreira, S.¹, Ferreira, M.¹, Cunha, E.P.¹, Rocha, L.¹, Figueiredo, G.¹, Noronha, C.¹, Pires, M.², Pinheiro, C.¹, Gomes, M.¹, Carvalho, E.¹

1-Serviço de Neurocirurgia Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António; 2-Unidade de Neuropatologia Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António.

Introdução: Os meningiomas compreendem o grupo de tumores mais comuns do Sistema Nervoso Central correspondendo os meningiomas grau II OMS a 20-35% do total. O desenvolvimento mais atual em relação ao seu tratamento passa pelo papel da radioterapia adjuvante no tratamento destes tumores. Assim, assume-se de forma cada vez mais consensual que os meningiomas grau II OMS com ressecções cirúrgicas Simpson IV-V devem ser propostos para radioterapia ao passo que nos meningiomas grau II com ressecções cirúrgicas Simpson I-III a estratégia de *follow-up* mais comumente aceite passa pela vigilância clínica. A sobrevida é intermédia entre os meningiomas grau I e grau III e variável em função dos subgrupos analisados com relação ao grau de ressecção podendo variar entre os 59-90% e os 30-70% aos 5 anos para grupos com remoções Simpson I-III e IV-V, respetivamente.

Material e Métodos: Base de dados de meningiomas grau II e III OMS do Serviço de Neurocirurgia CHP. Consulta dos processos clínicos dos doentes operados entre 2000-2013. Análise estatística com software estatístico Microsoft Office Excel 2007.

Resultados: Identificaram-se 70 meningiomas grau II operados (10,4% do total). A proporção entre os sexos é de 1,2♀:1♂ com idade média de 56,1anos. Os graus de remoção de Simpson na 1ª cirurgia foram: I(27%), II(52%), III(2%) e IV(19%) sendo que apenas 4 doentes fizeram radioterapia complementar; destes, 75% recidivaram; dos restantes 51% recidivaram. Nove doentes com recidiva foram sujeitos a 2ª cirurgia com os seguintes graus de remoção de Simpson:

I(22%), II(33%), III(11%) e IV(33%); quatro destes doentes foram propostos para radioterapia sendo que 25% recidivaram; dos restantes 66% recidivaram. A sobrevida global aos 5 anos é de 77%.

Conclusões: Não é possível definir o papel da radioterapia no nosso grupo de doentes. A sobrevida aos 5 anos do nosso grupo está em linha com o descrito na literatura.

P31. Paraganglioma selar - localização rara com caracter recorrente

Miguel Ferreira, Ernesto de Carvalho, Célia Pinheiro, Eduardo Procaci, Luis Rocha, Gonçalo Figueiredo, João Silva, Carolina Noronha

Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto.

Caso clínico de doente de 79 anos de idade, autónomo, reformado, sem antecedentes relevantes.

Início em 1998 de clínica de cefaleia e sensação de diminuição da acuidade visual, objectivamente com hemianópsia bitemporal, sem estase papilar, que levou a diagnóstico por RM-CE de volumosa lesão selar com extensão supraselar.

Operado por via transfenoidal sublabial em 1999 com exérese sub-total alargada e conseqüente melhoria da visão.

Manteve seguimento em consulta e em 2007 teve novo agravamento dos CVs provocado por recidiva da lesão expansiva de aspecto heterogéneo e multiloculado, captante de contraste na porção sólida, com alargamento da sela turca.

Foi re-operado com abordagem transfenoidal endoscópica endonasal direita, abertura do pavimento selar e remoção tumoral macroscópica total. Apresentou fístula de LCR verificada intra-operatoriamente e corrigida com plastia dural do pavimento da sela turca. O doente melhorou consideravelmente do défice campimétrico e imagiologicamente não se visualiza resíduo tumoral.

A histologia confirmou o resultado de paraganglioma selar.

Assim, à semelhança dos outros 17 casos publicados na literatura, este caso pretende chamar a atenção para a possibilidade da localização rara, a nível selar, deste tipo de tumores e, como o caso demonstra, o seu carácter tendencialmente recidivante quando nesta localização.

P32. Sacrectomia distal por via posterior por cordoma - Caso clínico e revisão da literatura

Wilson Teixeira, Edson Oliveira, José Pedro Lavrador, Sérgio Livraghi

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Portugal.

Introdução: O cordoma é um tumor pouco frequente, originário do tecido ectópico notocordial remanescente, tendo como localização preferencial o sacro (50%). A revisão da literatura dos últimos anos revelou que este tipo de tumor apresenta um crescimento lento, mas localmente agressivo e que a violação da cápsula tumoral acompanha-se de taxa de recidiva local de 64% e sobrevida de 8 meses. As opções de tratamento adjuvante são limitadas na sua eficácia. A remoção em bloco com margens livres é actualmente o método mais eficaz, para o controlo a longo prazo e potencial de cura.

Caso Clínico: Doente de 57 anos, sexo masculino, com história de hipostesia em sela e retenção urinária com cerca de 10 meses de evolução.



Realizou investigação etiológica com RMN que mostrou lesão expansiva centrada a S3 e biopsia guiada por TC que confirmou o diagnóstico de cordoma do sacro. Foi proposta uma cirurgia radical da lesão.

Procedeu-se à remoção em bloco do sacro por via posterior, distal a S2 com preservação da raiz de S2 direita.

O pós-operatório imediato decorreu sem intercorrências ou complicações.

Fez RMN que mostrou remoção total da lesão e o estudo anátomo-patológico revelou remoção completa com margens livres.

A data da alta, mantinha capacidade de contracção dos esfínteres urinário e rectal, encontrando-se actualmente em reabilitação neurológica e treino de controlo de esfínteres.

Discussão e Conclusão: Este tipo de abordagem por via posterior é eficaz e segura para a remoção de tumores com este tipo de localização, pois minimiza a possibilidade de recorrência local sem necessidade de recorrer a abordagens combinadas e conseqüente aumento da morbidade.

P33. Schwannoma melanocítico - a falsa metástase de melanoma

Miguel Ferreira, Ernesto de Carvalho, Mario Gomes, Célia Pinheiro, Eduardo Procaci, Luis Rocha, Gonçalo Figueiredo, João Silva, Carolina Noronha
Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto.

Caso clínico de doente de 79 anos de idade, reformado, autónomo, com antecedentes relevantes de nevo gigante congénito dorsal direito.

História de exérese de nódulo subcutâneo em 1982 com resultado histológico de “metástase de melanoma”. Face do mau prognóstico, não foi realizado nesta altura mais nenhum tratamento.

Em 2002 novas lesões subcutâneas, subjacentes ao nevo congénito, que motivaram entre 2002-2005 exérese total alargada seriada, cujo resultado histológico nodular foi de “neurocristoma” (células schwannicas, sem atipia, com pigmento melânico).

Em 2009 novo nódulo de maiores dimensões na coxa esquerda, também removido com margens, com novo resultado de “metástase de melanoma”. Fez RT localizada a coxa.

Em 2012 início de quadro clínico radicular S1 esquerdo, a motivar diagnóstico por RM de tumor do cone medular, iso-intenso em T1 e T2 e captante de contraste. Foi operado com exérese tumoral sub-total, limitada pela diminuição dos potenciais evocados sensitivos, cuja histologia foi novamente “metástase de melanoma”.

Integrando antecedentes, clínica, tempo de evolução e características histológicas de Schwannoma e melanoma de início benigno e transformação maligna no SNC, chegou-se ao diagnóstico clínico de schwannoma melanocítico, tumor raro, com múltiplas localizações possíveis, difícil diagnóstico e prognóstico reservado quando se estende ao SNC.

Dado o novo diagnóstico e conseqüentes características de malignidade iniciou RT lombar, vindo no entanto a falecer 4 meses depois por metastização cerebral múltipla.

Assim se conclui que estes tumores raros apresentam habitualmente carácter benigno, podendo estar associados a nevos congénitos, frequentemente com diagnóstico histológico díspar e que adquirem carácter francamente maligno quando se estendem ao SNC.

P34. Tumores da calote óssea em idade pediátrica - casuística cirúrgica do Hospital D. Estefânia

Gonçalo Novais, Dalila Forte, Pedro Branco, Miguel Correia, Amets Sagarrabay, Mário Matos
Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central – Hospital D. Estefânia.

Introdução: Os tumores da calote óssea em idade pediátrica são lesões raras, cuja incidência e história natural ainda é pouco conhecida devido à escassez de informação na literatura médica. Consistem numa vasta gama de patologia, podendo adquirir características benignas ou malignas. O seu tratamento é cirúrgico e passa pela exérese total da lesão.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo da casuística cirúrgica do Serviço de Neurocirurgia Pediátrica, no Hospital D. Estefânia, entre 2005 a 2014, relativamente à histologia das lesões e resultados pós-cirúrgicos, com follow-up mínimo de 1 ano.

Resultados: Foram operados 11 tumores da calote óssea entre 2005 a 2014, com idade média de 6,6 anos (2 a 17 anos), 9 do sexo masculino e 2 do sexo feminino. A manifestação clínica mais frequente foi uma tumefacção indolor na região do crânio. Todas as crianças foram operadas com exérese total da lesão que envolveu remoção do osso infiltrado, por vezes com necessidade de reconstrução por cranioplastia. Apesar de se tratar de uma série com número reduzido de doentes, o quisto dermóide foi a patologia mais frequente (54,5% dos casos), seguida de fasciíte craniana (18,5%), granuloma eosinófilo (9%), hemangiopericitoma meníngeo (9%) e osteoma osteóide (9%). Obtiveram-se bons resultados pós-cirúrgicos.

Conclusão: Os tumores da calote óssea em idade pediátrica são muitas vezes lesões benignas, e a falência na exérese total da lesão pode resultar em recrescimento ou infecção. Apresentam-se alguns casos demonstrativos desta série.

P35. Xantastrocitoma pleomórfico - a propósito de um caso clínico

Silva, J. M.¹, Moreira, S.¹, Ferreira, M.¹, Cunha, E.P.¹, Rocha, L.¹, Figueiredo, G.¹, Pires, M.², Reis, J.¹, Pinheiro, C.¹, Gomes, M.¹, Carvalho, E.¹

1-Serviço de Neurocirurgia Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António; 2-Unidade de Neuropatologia Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António.

Introdução: Os xantastrocitomas pleomórficos foram descritos pela primeira vez em 1979 por Kepes. Todavia, apenas em 1993 a Organização Mundial de Saúde (OMS) os classificou como um novo tipo de tumor do Sistema Nervoso Central.

São tumores raros (<1% astrocitomas) que afetam maioritariamente crianças e adultos jovens na 2ª e 3ª décadas de vida e que se distribuem igualmente por ambos os sexos. Apresentam-se geralmente no compartimento supratentorial com predomínio pelo lobo temporal e em 70-80% dos casos por epilepsia, seguida de cefaleia e, mais raramente, défice neurológico focal ou hipertensão intracraniana. A sua recorrência média e sobrevida global aos 5 anos é de, respetivamente, 30% e 75-80%, variando consoante as séries. Os fatores de prognóstico mais decisivos são: a) extensão da remoção tumoral; b) presença de características de anaplasia (índice mitóti-

co, necrose e proliferação endotelial); e c) presença da mutação BRAF V600E. O tratamento de eleição é a ressecção cirúrgica. O papel das terapêuticas adjuvantes está ainda por definir.

Material e Métodos: Este caso refere-se a um doente do sexo masculino, 38 anos, sem antecedentes pessoais ou história familiar de relevo que, no contexto de uma lipotímia, fez uma tomografia computadorizada e, depois, ressonância magnética nuclear crânio-encefálica que revelaram uma lesão cortico-subcortical frontal esquerda adjacente às meninges, com componentes sólido e cístico, todavia sem calcificações associadas. Foi proposto, e depois submetido a uma ressecção cirúrgica da lesão com exérese macroscopicamente total.

Resultados: O exame anátomo-patológico revelou tratar-se de um xantastrocitoma pleomórfico sem características de anaplasia (grau II OMS).

Conclusões: Conclui-se, portanto, que os xantastrocitomas pleomórficos, para além de se tratarem de tumores raros, são tumores que se podem apresentar com várias atipias simultâneas, nomeadamente na 4ª década de vida, em topografia frontal e na forma de achado imagiológico.

P36. Diagnóstico e tratamento tardio de luxação cervical bilateral pós-traumática: caso clínico

Marisa Cunha¹, Pedro Santos Silva^{1,2}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Hospital CUF, Porto.

Introdução: O tratamento tardio das luxações facetárias bilaterais cervicais é uma ocorrência raramente descrita na literatura, o que levanta problemas na orientação terapêutica destes doentes.

Caso clínico: Doente de 44 anos, sexo feminino, sem antecedentes pessoais de relevo. História de politraumatismo na sequência de atropelamento, tendo recebido na altura assistência hospitalar com alta subsequente. Após 8 meses, por manutenção de quadro algico cervical recorreu a consulta de Neurocirurgia. O exame físico não revelou evidência de défices neurológicos. O estudo imagiológico demonstrou uma anterolistesis de C5 sobre C6 (grau II de Meyerding), com luxação facetária direita e subluxação facetária esquerda em C5-C6. Neste contexto a doente foi submetida a tratamento cirúrgico por abordagem combinada: facetectomia bilateral C5-C6 por via posterior, seguida de discectomia anterior C5-C6 e artrodese com auto-enxerto e placa, seguida de nova via posterior para fixação bilateral com parafusos nas massas laterais C5-C6. A cirurgia foi efectuada sob monitorização neurofisiológica, sem qualquer interferência nos potenciais somatossensitivos ou motores. O pós-operatório decorreu sem complicações ou ocorrência de défices neurológicos. A radiografia pós-operatória demonstra boa colocação da instrumentação e ausência de sinais de instabilidade. Aos 3 meses de seguimento a doente refere melhoria muito significativa da cervicalgia.

Conclusão: O tratamento cirúrgico tardio das luxações facetárias bilaterais cervicais é seguro, e imprescindível para a correcção da deformidade e descompressão das estruturas neurológicas, mesmo quando, como no presente caso, o diagnóstico é tardio.

P37. Síndrome de Brown-Séquard em Lesão Cervical Autoinfligida

Luís Rocha, Gonçalo Figueiredo, Miguel Simões Ferreira, Alfredo Calheiros, Mário Gomes, Ernesto Carvalho
Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto EPE.

Introdução: A lesão medular mais comum por ferimento penetrante é devida a armas de fogo, sendo invulgar o traumatismo vertebro-medular por instrumento incisivo-cortante. Culmina habitualmente em paraparésia ou paraplegia. Reporta-se um caso de tentativa de suicídio com objeto cortante, causa de lesão medular cervical do qual resulta o diagnóstico da Síndrome de Brown-Séquard.

Material e Métodos: Homem de 67 anos, com antecedentes de perturbação depressiva major, seguido em Psiquiatria, admitido por tentativa de suicídio com instrumento cortante (faca), tendo ponto de entrada cervical anterior – acima da cartilagem tiroideia, com seção do corpo de C3, componente endocanalicular esquerdo e lesão osteoligamentar do arco posterior. Clinicamente com hemiplegia esquerda, défice proprioceptivo ipsilateral, e anestesia termoalgica contralateral. Submetido a cirurgia para remoção de objeto e plastia tecidual, com abordagem conjunta por Neurocirurgia, Cirurgia Geral e Cirurgia Vascular. Realizada “drilagem” parcial do corpo vertebral até espaço endocanalicular, remoção de objeto em movimento único, hemostase e duroplastia.

Resultados: Apresentou melhoria clínica do défice motor inicial, documentada hemiparésia esquerda grau 1/5, porém, sem causa determinada, faleceu ao 14º dia de internamento.

Conclusões: A lesão medular por projétil ou arma branca é considerada comum em adultos, mas com variação demográfica importante. *Lipschitz* postulou três mecanismos de lesão medular por trauma penetrante: dano medular direto da arma (consentâneo com o caso apresentado); lesão medular por esquirola óssea; isquemia e edema por compressão causada pelo corpo estranho. O Síndrome de Brown-Séquard ocorre em cerca de 3% dos casos. A abordagem cirúrgica multidisciplinar é fundamental, se evidência de corpo estranho ou compressão intracanalicular, fistula de líquido ou agravamento clínico progressivo. Este caso reporta um fenómeno singular de ferimento autoinfligido (sem descrição similar na literatura revista) como causa de hemiseção medular cervical.

P38. Síndrome Parsonage-Turner pós discectomia cervical anterior

Gonçalo Figueiredo, Carolina Noronha, Eduardo Cunha, João Silva, Luís Rocha, Miguel Ferreira, Sérgio Moreira, Joaquim Reis, Célia Pinheiro, Ernesto Carvalho
Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto EPE.

Introdução: Síndrome de Parsonage-Turner (SPT) também conhecida como amiotrofia neurálgica ou neurite do plexo braquial. Caracteriza-se por dor neuropática e parésia braquial proximal. A etiologia deste síndrome continua a ser controversa.

Material e Métodos: Doente sexo feminino, 55 anos, com quadro de parésia do MS esquerdo com 2 meses de evolução. Ao exame neurológico apresentava parésia MS esquerdo grau 4+/5. RM cervical revelou alterações degenerativas marcadas nos níveis de C3-C6. Submetida a abordagem cervical anterior, com discectomia de C3-C4 a C5-C6 e artrodese com



cages, placa e parafusos, sem intercorrências perioperatórias.

Resultados: Ao 8º dia pós-operatório inicia quadro de dor intensa, refratária, na região deltóide associado a limitação da abdução e elevação do MS direito. TC e RM cervical sem evidência de compressão endocanal ou radicular. EMG revelou lesão periférica do 2º neurónio motor de C5 e C6 à direita, compatível com SPT.

Conclusão: SPT, apesar de raro, pode ser uma complicação pós cirurgia de descompressão cervical, pelo que devemos informar os doentes sobre esta possibilidade. O diagnóstico correto e atempado do SPT pode evitar o recurso a cirurgia ou outros exames desnecessários. O prognóstico de recuperação funcional é geralmente bom na maioria dos casos.

P39. Tuberculoma Epidural - Caso Clínico

Carolina Noronha¹, Gonçalo Figueiredo¹, Sérgio Moreira¹, Ana Matos Machado¹, Miguel Simões Ferreira¹, Célia Pinheiro¹, Ricardo Pestana², Cícero Silveira², Michelle Cordeiro³, Pedro Lima² e Gil Bebiano Andrade²

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Central do Funchal; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Central do Funchal.

Introdução: A tuberculose é uma doença granulomatosa crónica, de progressão insidiosa.

Nos países ocidentais, tem ocorrido um novo aumento da prevalência desta doença proporcional ao aumento da população envelhecida e imunocomprometida.

A tuberculose da coluna vertebral é a forma mais comum de tuberculose osteo-articular contudo apenas 2% dos casos se manifestam por compromisso isolado dos elementos posteriores.

Materias e Métodos: Doente de 44 anos, sexo masculino, Sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes.

Quadro dorsalgia inespecífica de instalação insidiosa, à qual se associa nos últimos dois meses diminuição da força muscular e da sensibilidade. Agravamento do quadro nos últimos dias, tornando-se incapaz para marcha autónoma.

Sem alterações esfinterianas. Nega febre, perda de peso ou outras alterações sistémicas.

Neurologicamente, destaca-se paraparésia espástica grau 4/5, reflexos rotulianos e aquilianos grau 4/4 e reflexos cutâneo-plantares em extensão bilateralmente. Hipostesia com nível D7-D8 com compromisso da sensibilidade proprioceptiva.

O estudo com tomografia computadorizada e ressonância magnética dorsal revelou lesão epidural posterior centrada a D4-D8.

Doente foi submetido a tratamento cirúrgico urgente com exérese lesional total.

Resultados: O estudo diagnóstico foi negativo para marcadores inflamatórios ou tumorais e a tomografia toraco-abdomino-pélvica normal.

A anatomia patológica foi compatível com processo inflamatório crónico e a prova de Mantoux positiva. Assumiu-se diagnóstico de tuberculose dos elementos raquidianos posteriores.

Conclusão: A tuberculose dos elementos posteriores é rara, mas potencialmente curável.

A alteração dos padrões de prevalência desta doença nos países individualizados e a ausência de quadro clínico clássico associado, impõem a colocação desta hipótese diagnóstica.

P40. Abscesso epidural dorsal e transplante capilar: consequência ou coincidência?

Nubélio Duarte, João Santiago, Maria João Frade
Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: A ocorrência de abscessos epidurais espontâneos é rara e nunca foi associada à realização de transplantes capilares.

Material e métodos: Caso clínico.

Resultados: Doente do sexo feminino com 63 anos, imunocompetente, com história recente de transplante capilar por alopecia. Foi admitida noutra instituição por febre elevada e dorsalgias com 7 dias de evolução, tendo sido transferida para o CHUC com uma paraparésia rapidamente progressiva, que culminou numa paraplegia ao fim de 3 dias. A RM-dorsal revelou uma coleção epidural posterior de D5 a D8, com captação periférica e heterógena de contraste. Foi operada de urgência, onde se realizou uma laminectomia dorsal e remoção de um abscesso epidural. O estudo microbiológico revelou tratar-se de um *Staphylococcus aureus* metilino sensível. Apesar da reabilitação intensiva pós-operatória, não apresentou nenhuma melhoria do quadro neurológico.

Discussão/Conclusão: O aparecimento de abscessos epidurais espinhais é raro, está associado a estados de imunopressão e em 18% dos casos ocorre após procedimentos invasivos (locais ou distantes). Embora o risco de infeção após a realização de transplantes capilares seja de 0,4% e a grande maioria dos casos ocorrer localmente e nas primeiras 48h após o procedimento, a evolução temporal e o microorganismo responsável pelo abscesso favorecem a associação de causalidade entre estes 2 eventos.

P41. Astrocitoma Pilocítico do Cone Medular do Adulto: Caso clínico e Revisão da Literatura

José Pedro Lavrador, Edson Oliveira, José Pimentel, Sérgio Livraghi

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; Laboratório de Neuropatologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: O Astrocitoma Pilocítico do Cone Medular (APCM) no Adulto é um tumor OMS Grau I. Apesar de os astrocitomas representarem cerca de 30% de todos os tumores primitivos intramedular com predomínio na região torácica, foram poucos os casos de astrocitomas pilocíticos intramedulares no adulto reportados até à data.

Caso Clínico: Doente, sexo feminino, 69 anos, é referenciada à Consulta externa de Neurocirurgia por curalgia bilateral. O exame neurológico evidenciou ataxia da marcha com base alargada, disfunção esfinteriana com sensação de repleção vesical após micção e hipostesia em sela. Fez investigação etiológica por RM que mostrou uma lesão quística centrada ao cone medular. Esta lesão foi classificada como McCormick Grau II e a doente foi operada. Foi realizada uma laminectomia D10-D11, identificação lesional com apoio de ecografia intra-operatória seguida de remoção subtotal e abertura quística para o espaço subaracnoideu através de mielotomia mediana posterior. A doente teve alta de 7 dias após a cirurgia,

com a marcha autónoma e algiação devido a retenção urinária. O resultado anátomo-patológico revelou APCM. Um mês após a cirurgia, o cateter urinário foi removido com sucesso. A RM pós-operatória mostrou diminuição do efeito de massa do cisto residual. Não foi realizado nenhum tratamento adicional e a doente mantém-se em vigilância (6 meses até à data), sem evidência de crescimento / recidiva lesional.

Discussão e Conclusão: O APCM do adulto é uma patologia rara. Sob o ponto de vista epidemiológico, esta doente tinha uma idade mais avançada quando comparada com os dois casos previamente reportados (69 versus 20 e 40 anos de idade). Não existe um papel claro para a quimioterapia e radioterapia no tratamento adjuvante destas lesões e, sendo lesões benignas com sobrevidas longas (70-80% aos 10 anos), a preservação da função deve ser o objectivo primordial do tratamento.

P42. Hemangiomas vertebrais expansivos, série de casos clínicos referentes aos últimos 5 anos no Centro Hospitalar Lisboa Central

Gonçalo Januário¹, Pedro Branco¹, Lino Fonseca¹, Rui Rato¹, João Reis²

1-Serviço de Neurocirurgia, CHLC; 2-Director do Serviço de Neuroradiologia, CHLC.

Introdução: Os hemangiomas vertebrais, geralmente assintomáticos, são detectados frequentemente de forma ocasional mediante diferentes métodos de imagem. Representam 1% de todos os tumores ósseos. No entanto, existe uma variante nosológica rara, hemangiomas vertebrais expansivos que podem ter um comportamento agressivo e produzir expansão vertebral com destruição óssea, alterações no fluxo sanguíneo, fracturas por compressão e extensão extra-óssea.

Material e métodos: Consulta seriada de casos clínicos, com necessidade de tratamento, referentes aos últimos 5 anos no Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.

Resultados: Os hemangiomas vertebrais, habitualmente, não necessitam de tratamento, sendo suficiente nestes casos o controlo imagiológico regular. Contudo, quando surgem défices neurológicos ou queixas algicas intensas o tratamento torna-se fundamental para fazer face a essas mesmas queixas ou aos défices associados. Há várias opções terapêuticas disponíveis, que devem ser ponderadas para cada caso em particular

Os hemangiomas associados com queixas algicas locais são tratados habitualmente com radioterapia. A dose habitual fracionada é de 3.0 Gy. Estão descritos alguns casos de transformação maligna provavelmente por tratamentos repetidos com radioterapia. Publicações recentes sugerem a embolização como procedimento pré-operatório para diminuir complicações cirúrgicas por hemorragia difusa destas lesões. O tratamento da compressão radicular ou medular é cirúrgico, mediante descompressão de estruturas neurológicas e reconstrução vertebral se necessária. Os estudos disponíveis na bibliografia recomendam sempre complementar este tratamento com radioterapia para evitar recidivas. Está também descrito em vários estudos publicados, a possibilidade destas lesões poderem ser tratadas com aplicações locais de álcool. No caso de uma vértebra afectada por um hemangioma apresentar fractura ou colapso, traumático ou espontâneo, o tratamento deve ser orientado para aliviar os sintomas; um dos tratamentos indicados é a vertebroplastia.

Conclusões: Os hemangiomas vertebrais são lesões geralmente benignas detectadas acidentalmente em doentes assintomáticos; uma percentagem baixa destas lesões pode ter um comportamento agressivo com extensão extra-óssea, atingimento espinal e subsequentes sequelas neurológicas devastadoras. Os métodos de imagem são de grande utilidade para a detecção deste tipo de lesões, que devem ser consideradas no diagnóstico diferencial em doentes com sintomas mielopáticos e lesões destrutivas na coluna vertebral. Estão disponíveis diversas técnicas de tratamento, cirurgia bem como outras modalidades alternativas, incluindo neo-adjuvantes e/ou adjuvantes. Os casos referentes ao nosso centro, foram todos submetidos a vertebroplastia, com um dos doentes a necessitar de radioterapia adjuvante.

P43. Abordagem multidisciplinar e complicações no tratamento de paraganglioma torácico com compressão medular - caso clínico

João Paulo Andrade, Ângela Bravo, Ana Luis, José Cabral
Serviço de Neurocirurgia, CHLO – Hospital Egas Moniz.

Introdução: Paragangliomas são tumores com origem nos gânglios do sistema nervoso autónomo, mais frequentemente originados nas células no golfo jugular ou corpúsculo carotídeo. São tumores de crescimento lento, muito vascularizados e capsulados. No ráquis estão mais frequentemente localizados na cauda equina. Existem vários casos descritos de paragangliomas torácicos não funcionantes.

Caso clínico: Os autores descrevem o caso de uma doente de 44 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, que recorre aos serviços de saúde por toracalgia associada a sintomas sugestivos de compressão medular. Foi submetida a TC e RM torácica que revelaram lesão sólida, com captação de contraste, extra-pulmonar, com invasão de D1, D2 e D3 e compressão medular nessa topografia. Foi colocada indicação cirúrgica para descompressão medular. Durante a cirurgia verificou-se instabilidade hemodinâmica que foi atribuída ao facto da lesão ser francamente hemorrágica. Durante o período pós-operatório a doente manteve-se estável e programou-se embolização e exérese do restante componente tumoral por toracotomia. Durante o procedimento endovascular verificou-se marcada instabilidade hemodinâmica e hipertensão acelerada pelo que se interrompeu o procedimento e se iniciou administração de alfa-bloqueante. Ficou internada na UCI para estabilização hemodinâmica. A doente foi posteriormente submetida a toracotomia e exérese total do tumor sob terapêutica alfa e beta-bloqueante. Durante o restante internamento verificou-se normalização da tensão arterial. Foi submetida TC torácica que documentou exérese total da lesão. Durante o seguimento houve total remissão da toracalgia e inexistência de sinais neurológicos focais.

Conclusão: A abordagem terapêutica para tratamento dos paragangliomas deve ser multidisciplinar envolvendo endocrinologistas, neurorradiologistas, intensivistas e neurocirurgiões. A embolização prévia destes tumores permite um melhor controlo intra-operatório da lesão. Apesar de raros os tumores podem funcionar, levando à necessidade de terapêutica prévia com alfa-bloqueantes para impedir complicações geradas pela instabilidade hemodinâmica.



P44. Instrumentação da coluna cervical superior por fractura tipo II da odontoide em doente com síndrome de Klippel-Feil

João Paulo Andrade, Luis Marques, Joaquim Pedro Correia
Serviço de Neurocirurgia, CHLO – Hospital Egas Moniz.

Introdução: A anomalia de Klippel-Feil é uma alteração do desenvolvimento embrionário que resulta em várias síndromes diferentes com uma característica comum - a fusão assimétrica de vértebras cervicais. Esta condição condiciona dificuldades no planeamento de cirurgias de fixação da coluna cervical, mais especificamente da charneira crânio-vertebral pela inexistência de referências anatómicas clássicas.

Caso clínico: Os autores relatam o caso de um homem de 25 anos, vítima de acidente de viação do qual resultou traumatismo torácico, abdominal e cervical. Tratava-se de doente com história de hipoacusia e assimetria facial. Ao exame objectivo apenas se objectivava a assimetria facial. Não apresentava défices neurológicos focais. Foi submetido a TC da coluna cervical que revelou fractura da apófise odontóide tipo II e fusão vertebral de C2 a C4. Após planeamento com recurso a reconstruções das imagens de TC o doente foi submetido a fixação C1-C3-C4. Durante a cirurgia verificou-se como intercorrência a saída de LCR com a colocação do parafuso de C1 esquerdo pelo que foi aplicada cola biológica. Durante o período pós operatório tolerou levantar sem novos défices neurológicos focais, e sem sinais de fistula de LCR.

Conclusão: A técnica de fixação posterior da coluna cervical implica planeamento cuidado com recurso a imagens de TC para obter a posição correcta de colocação do material de fixação. Esta tarefa torna-se mais difícil em doentes com malformações da charneira crânio-cervical. Novos avanços tecnológicos permitem um melhor planeamento pré-operatório.

P45. Dermartofibrosarcoma protuberans - compressão medular por tumor cutâneo

Vitor Castro, Pedro Pais, Joana Monteiro, Rui Manilha, Ana Oliveira, Vitor Gonçalves, Manuel Cunha e Sá
Hospital Garcia de Orta.

Introdução: O Dermatofibrosarcoma Protuberans é um tumor cutâneo raro, que corresponde a aproximadamente 0.1% de todas as neoplasias e com incidência estimada entre 1 e 4 por milhão de habitantes. Distribui-se preferencialmente pelo tronco (50%) e extremidades (30%), sendo menos frequente na face, escalpe e pescoço. O diagnóstico é anátomo-patológico e 15% apresentam componente sarcomatoso que confere pior prognóstico. Cresce por invasão local, mas até 5% metastizam. O tratamento consiste inicialmente na remoção cirúrgica, que se for total e com margem é curativo. 90% dos tumores têm translocação t(19;22) da qual resulta uma activação contínua da proteína tirosina cinase. Nos casos de recidiva, impossibilidade de remoção completa ou metastização, pode ser realizada terapêutica adjuvante com inibidor da tirosina cinase (Imatinib) ou radioterapia. Foram já descritos casos de compromisso de estruturas neurológicas por extensão intracraniana em lesões do escalpe. Não foi encontrado na literatura nenhum caso de compressão medular.

Material e métodos: Revisão da literatura e apresentação de caso clínico.

Resultados: Relatamos o caso de um doente de 43 anos, sexo masculino, com antecedentes de autismo, amaurose e epilepsia, operado a Dermatofibrosarcoma Protuberans dorsal cutâneo 8 anos antes. Desenvolveu quadro de paraparesia progressiva ao longo de duas semanas, seguido de retenção urinária. No exame objectivo destacava-se uma paraparesia com força grau 2, hiperreflexia e Babinsky bilateral, com nível sensitivo dorsal alto. A Ressonância Magnética mostrou compressão medular extrínseca entre C7 e D2 por extensão intracanal de lesão dos tecidos moles paravertebrais direitos e extensa destruição óssea. Foi submetido a laminectomia C7-D2 de urgência. O resultado anatomo-patológico revelou tratar-se de um dermatofibrosarcoma protuberans com componente sarcomatoso. O doente melhorou dos défices com fisioterapia (força grau 4), e está proposto para radioterapia adjuvante.

Conclusões: Reportamos o primeiro caso de compressão medular por Dermatofibrosarcoma Protuberans.

P46. A sobrevida e qualidade de vida após tratamentos complementares para Meduloblastoma - caso clínico.

Carolina Noronha¹, Luís Rocha¹, Sérgio Moreira¹, Célia Pinheiro¹, Ricardo Pestana², Cícero Silveira², Pedro Lima², Michelle Cordeiro³, Ana Paula Ornelas⁴ e Gil Bebiano Andrade²
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Central do Funchal; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Central do Funchal; 4-Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal.

Introdução: O Meduloblastoma é o tumor cerebral maligno mais comum em idade pediátrica.

Classifica-se em 5 variantes histológicas (OMS) e o seu prognóstico depende de características clínicas e associadas ao tumor.

A implementação de tratamentos complementares com quimioterapia de altas doses e radioterapia permitiu uma melhoria significativa na sobrevida global destes doentes. Contudo, foi igualmente exponencial o aumento das morbiliidades associadas.

Material e Métodos: Criança com antecedentes de meduloblastoma vermiano operado aos 4 anos (2007). Fez radioterapia e quimioterapia adjuvantes.

Aos 11 anos (2014), é admitida por quadro de hipertensão intracraniana. Ao exame neurológico destacam-se sequelas do tratamento cirúrgico e complementar: atraso do desenvolvimento neurocognitivo, ataxia troncular e da marcha. Surdez neurossensorial bilateral.

Foi submetida a craniotomia suboccipital mediana e exérese lesional subtotal.

A neuropatologia foi de Astrocitoma anaplásico, grau III OMS.

Conclusões: Apresentamos o caso de uma criança com diagnóstico de meduloblastoma com devastadoras sequelas atribuíveis à terapêutica complementar que efectuou.

Na literatura, estão extensamente descritas as sequelas a longo prazo destas terapias complementares.

O meduloblastoma é um tumor biologicamente heterogéneo. Ao longo das últimas décadas, avanços na compreensão da biologia tumoral têm permitido uma melhor estratificação prognóstica e consequente melhor adequação terapêutica. Adicionalmente, levará à descoberta de novos alvos terapêuticos, mais individualizados.

Ainda que a sobrevida destes doentes tenha aumentado, as debilitantes sequelas dos tratamentos complementares actuais tornam crucial a descoberta de novos regimes terapêuticos mais adequados.

P47. Cirurgia de angioma cavernoso da protuberância em doente com idade pediátrica - aspetos anatomo-cirúrgicos da via pré-sigmóide

Pedro Monteiro^{1,2}, Osvaldo Sousa^{1,2}, António Vilarinho¹, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF Porto.

Introdução: Os angiomas cavernosos do tronco (ACT) em idade pediátrica são habitualmente diagnosticados incidentalmente ou no contexto de hemorragia espontânea. Nestas idades encontra-se descrita na literatura uma importante taxa de hemorragia e uma ainda maior taxa de re-hemorragia (~5%/doente/ano), pelo que é proposta indicação cirúrgica em doentes sintomáticos e/ou com hemorragia documentada. O acesso cirúrgico é variável dependendo do contacto pial e do conhecimento das “safe entry zones”.

Material e métodos: Apresentação de caso clínico.

Resultados: Criança de 3 anos, previamente saudável, com instalação súbita de diminuição da força muscular da mão e membro inferior esquerdos, discretamente agravada nos dias seguintes mas mantendo marcha autónoma, por lesão hemorrágica na hemi-protuberância direita, com moderada captação periférica de contraste, sem edema local e sem estruturas vasculares anómalas adjacentes, compatível com angioma cavernoso. Perante a proposta cirúrgica e riscos inerentes, a decisão parental inicial foi de recusa, tendo-se verificado melhoria indolente do estado neurológico. Cerca de 3,5 meses após o evento inicial constatou-se novo agravamento da hemiparésia por re-hemorragia e discreto aumento do ACT, tendo sido novamente proposta para cirurgia.

A doente foi submetida a remoção microcirúrgica total da lesão, sob monitorização neurofisiológica intra-operatória (PEM, PESS, EMG VII e PEA), com acesso temporo-occipital direito pré-sigmóide transtentorial.

À data da alta a doente apresentava discreta hemiparésia (4+), em recuperação, sem alterações de nervos cranianos e sem outras complicações.

Conclusões: Pretende-se com este caso ressaltar a indicação cirúrgica formal em ACT hemorrágicos, pelo elevado risco hemorrágico e inerente agravamento neurológico, e expor os dilemas e particularidades anatómicas petro-mastoideias na indicação, pouco habitual em idade pediátrica, de uma via pré sigmoide.

P48. Calcificação Discal Cervical ou espondilodiscite? Um diagnóstico diferencial difícil

Pedro Moura Branco¹, Miguel Correia², Amets Sagarrabay², Mário Matos², Mariana Diogo³, Carla Conceição³

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica – Hospital D. Estefânia; 3-Serviço de Neurorradiologia – Centro Hospitalar Lisboa Central.

Introdução: A espondilodiscite não iatrogénica é mais comum nas crianças que nos adultos, apresentando uma sintomatologia incaracterística. A calcificação discal idiopática é, por sua vez, uma patologia rara na população pediátrica, existindo apenas 200 casos descritos. Esta patologia causa cervicalgias e torcicolos, tendo de ser considerada no seu diagnóstico diferencial.

Resultados: Os autores apresentam um caso de uma criança de 4 anos, sexo feminino, que recorre ao hospital queixas de torcicolo e cervicalgias intensas com 15 dias de evolução. Ao exame objetivo destaca-se uma posição preferencial de rotação cervical para a direita, sem défices associados. Como antecedentes salienta-se uma amigdalite 7 dias antes. Analiticamente apresentava uma discreta leucocitose com aumento da PCR. TC da Coluna Cervical e RM-Cervical apresentavam cifose cervical e calcificação do disco de C3-C4 e C4-C5 com hérnia esponjosa em C4, associada a hipersinal T2 desse corpo e captação de contraste. Iniciou antibioticoterapia tripla pela suspeita de espondilodiscite, que não se confirmou. Foi colocado colar cervical durante 4 semanas para alívio sintomático. Houve uma melhoria clínica e imagiológica progressiva. O exame de controlo ao ano mostrou uma quase normalização da curvatura cervical e diminuição da calcificação.

Discussão: A calcificação discal idiopática é uma patologia benigna e auto-limitada que raramente exige cirurgia. Está associada a um estado inflamatório com leucocitose e aumento da PCR. Imagiologicamente pode apresentar calcificação discal associada a inflamação dos pratos vertebrais adjacentes. Em 6 meses apresenta, geralmente, uma normalização imagiológica completa. A espondilodiscite exige tratamento dirigido, apresentando sequelas fibróticas pós-tratamento. Dada a sobreposição clínica, analítica e imagiológica destas duas patologias é difícil o diagnóstico de calcificação idiopática antes da instituição terapêutica.

Conclusão: É difícil diferenciar entre espondilodiscite e calcificação discal idiopática sendo no entanto importante conhecer esta patologia dado o seu carácter benigno e autolimitado.

P49. Compressão Medular em Doente com Mucopolissacaridose VI - Caso Clínico

Rui Tuna^{1,2}, Pedro Monteiro^{1,2}, Paulo Pereira^{1,2}, Josué Pereira^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF.

Introdução: A Mucopolissacaridose tipo VI, uma doença genética autossómica recessiva rara (prevalência estimada de 1/5.000 a 1/1.505.160 casos) caracteriza-se por um defeito no catabolismo dos glucosaminoglicanos, cuja acumulação é responsável pela sintomatologia nesta patologia. Associada a uma marcada variabilidade fenotípica a nível sistémico, a nível do SNC são mais comuns a compressão mielorradicular e hidrocefalia.

Caso Clínico: Adolescente de 16 anos, residente nos Açores, com diagnóstico já conhecido de MPS VI grave com envolvimento multissistémico, sob terapêutica de substituição enzimática.

Antecedentes de estenose da charneira cervico-occipital a motivar laminectomia cervical C2-C5 em 2003 e revisão da descompressão craniocervical com remoção adicional do



arco posterior de C1 em 2008 complicado por fistula de LCR com necessidade de revisão cirúrgica e colocação temporária de DVE. Em 2011 necessidade de colocação urgente de DVP por hipertensão intracraniana.

Por desenvolvimento de tetraparésia incapacitante com piramidalismo, secundário a um estreitamento do canal medular a nível cervical, por recidiva da estenose da charneira, associado a estenose a nível dorsal, foi submetida em 9/2014 a revisão da descompressão da charneira cervicooccipital (C0-C5) e laminectomia D2-D4, com remoção de bandas fibróticas em local de laminectomias prévias. Cirurgia complicada por fistula de LCR e disfunção da DVP, com necessidade de revisão do shunt.

A doente faleceu um mês após a cirurgia, já em fase de recuperação, por complicação respiratória obstrutiva alta.

Conclusão: A compressão medular, nomeadamente a nível cervical alto e toraco-lombar, constitui uma complicação frequente na MPS VI, com séries a mostrar que até 50% dos doentes têm compressão medular cervical. O presente caso exemplifica o envolvimento vertebro-medular associado a esta patologia, assim como a necessidade de versatilidade na abordagem cirúrgica destes doentes.

P50. Esclerose Tuberosa - Um caso de Astrocitoma subependimário de células gigantes

Ricardo Malcata Nogueira, Miguel Correia, Amets Iraneta, Mário Matos

Departamento de Neurocirurgia Pediátrica – Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

Introdução: A Esclerose Tuberosa (ET) é um distúrbio neurocutâneo caracterizado pelo aparecimento de hamartomas em diversos órgãos causado por mutações nos genes de supressão tumoral TSC1 e TSC2. Por vezes o diagnóstico é realizado através da chamada tríade de Vogt: crises convulsivas, atraso desenvolvimento e angiofibroma facial. No encéfalo a doença manifesta-se através de tubérculos corticais, nódulos gliais e astrocitomas de células gigantes. As manifestações neurológicas constituem a principal causa de morbilidade e mortalidade.

Material e Métodos: Criança de 5 anos de idade, evacuada de Cabo Verde por quadro de cefaleias com 1 ano de evolução de agravamento recente, associadas a vômitos, alterações da marcha, diminuição da força muscular e episódio único de crise convulsiva. Apresentava pequenas lesões hipopigmentadas na face posterior esquerda do pescoço assim como na coxa direita. Os exames de imagem revelaram lesão expansiva intraventricular preenchendo e alargando o buraco de Monro à direita e com expressão para o interior do corno frontal e 3º ventrículo, com aparente inserção na parede externa do buraco de Monro que condicionava hidrocefalia supratentorial assim como duas calcificações endependimárias e pequena lesão caudada direita sugestiva de vesícula de neurocisticercose Foi submetida a excisão total da lesão através de uma abordagem inter-hemisférica transcalosa.

Resultados: O exame anatomopatológico revelou tratar-se de um astrocitoma subependimário de células gigantes (Grau I OMS). O pós-operatório decorreu sem intercorrências e a criança teve alta sem qualquer défice neurológico, mantendo seguimento em consulta.

Conclusão: O diagnóstico da ET é clínico pelo que deve estar sempre presente no nosso raciocínio clínico, principalmente em doentes em idade pediátrica com história de crise convulsiva e lesões cutâneas hipopigmentadas. O diagnóstico precoce permite uma avaliação multissistémica e a prevenção do desenvolvimento de anormalidades em outros órgãos.

P51. Cavernoma Epidural Dorsal - Uma Manifestação Rara de uma Patologia Rara

Inácio Reis¹, Armando Lopes², Maria João Frade³

1-Interno Complementar de Neurocirurgia – CHUC.; 2-Assistente de Neurocirurgia, 3-Assistente Graduada de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC).

Introdução: Apesar de ser possível a ocorrência de cavernomas em qualquer parte do neuro-eixo o aparecimento destas lesões na região espinhal é uma ocorrência rara havendo somente cerca de 80 casos descritos na literatura. A maioria destas lesões surge no espaço epidural dorsal manifestando-se clinicamente de forma insidiosa.

Material e Métodos: Os autores descrevem um caso clínico de um doente que recorre ao Serviço de Urgência por uma paraparésia rapidamente progressiva após traumatismo vertebro-medular do qual resultou uma fractura dorsal associada a um hematoma epidural.

Resultados: São expostos os exames complementares realizados bem como os achados intraoperatórios e o resultado anátomo-patológico da lesão epidural.

Conclusões: Uma lesão rara, o cavernoma epidural dorsal manifesta-se tipicamente de forma insidiosa. A ocorrência de um hematoma epidural pós-traumático por ruptura de um cavernoma é ainda mais invulgar havendo ao todo 2 casos descritos na literatura.

P52. Fístula carótido-cavernosa, caso clínico

Gonçalo Januário, Dalila Forte, Luis Cardoso, Lia Pappamikail, Carlos Vara Luiz, Nuno Reis

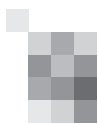
Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.

Introdução: As fistulas carótido-cavernosas são uma patologia rara. Caracterizam-se por originar uma comunicação patológica entre a artéria carótida interna e o seio cavernoso. Classificadas em directas e indirectas. Sendo que as fistulas directas têm uma comunicação anormal entre a artéria e o seio. Nas formas indirectas a ligação é feita entre os ramos meníngeos da carótida e o seio cavernoso.

Material e métodos: Apresentamos um caso clínico, de um doente de 38 anos de idade com um quadro de proptose ligeira e equimose infraorbitária observado múltiplas vezes na Urgência sem diagnóstico correcto. Observado pela equipa de Neurocirurgia, que constatou ter clinicamente uma fistula carótido-cavernosa que foi confirmada por angiografia.

Resultados: O doente realizou angiografia que identificou fistula carotido-cavernosa, com aferentes durais provenientes de ambas carótidas e drenagem venosa retrógrada para a veia oftálmica direita que se encontrava ectasiada. No mesmo procedimento realizou-se embolização do seio cavernoso direito com espiras, obtendo-se marcada lentificação e redução do débito fistuloso e da drenagem pela veia oftálmica.

Conclusão: O propósito deste artigo é o de descrever um



caso clínico em que a sintomatologia referida inicialmente pelo doente levou à realização de diferentes exames complementares de diagnóstico que desta forma permitiram chegar ao diagnóstico desta patologia pouco frequente. Após o correcto diagnóstico o doente foi encaminhado para realização de terapia endovascular, com sucesso. O doente encontra-se curado, assintomático.

P53. Hematomas epidurais relato de um caso clínico

Gonçalo Januário, Ricardo Nogueira, Pedro Branco, José Brás, Luis Cerqueira
Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.

Introdução: A incidência do Hematoma Epidural corresponde a 1% dos doentes admitidos nos serviços de urgência por traumatismo craneoencefálico. A relação homem:mulher é de 4:1. Habitualmente ocorre em adultos jovens, raramente antes dos 2 anos de idade ou depois dos 60 anos.

Material e métodos: Relatamos um caso clínico de uma doente previamente autónoma que teve uma queda da própria altura. A quando da observação no serviço de urgência a doente encontrava-se em coma (escala de coma de Glasgow: 4).

Resultados: Em cerca de 85% dos casos a origem é arterial (artéria meníngea média é a fonte mais comum dos Hematomas epidurais da fossa média). Muitos dos casos restantes são devidos à hemorragia da veia meníngea média ou dos seios venosos da duramater. Em 70% dos casos o epicentro está a nível do pterion, ocorrendo lateralmente sobre os hemisférios. Os restantes ocorrem na fossa frontal, occipital e posterior (5-10% respectivamente). O diagnóstico e o tratamento óptimos dentro das primeiras horas de evolução resulta numa mortalidade estimada de 5-10%. Sendo que a mortalidade sem um intervalo lúcido duplica-se. A presença de reflexo cutâneo-plantar em extensão bilateralmente ou a descrebração pré-operatória têm pior prognóstico. As causas de morte mais frequentes neste caso são falência respiratória secundária a uma lesão do mesencéfalo causada por uma herniação transtentorial. A doente realizou TC-CE que revelou volumoso hematoma epidural bilateral fronto-parietal subjacente à fractura na sutura sagital. Foi levada de urgência ao bloco operatório tendo sido realizada craniotomia bifronto-parietal e drenagem de volumoso hematoma epidural. Observadas e encerradas múltiplas lacerações do seio longitudinal superior. Após a intervenção cirúrgica a doente ficou em observação na unidade de cuidados intensivos.

Conclusões: A particularidade do caso clínico apresenta-se com a dimensão da lesão bem como a sua localização. Mesmo tendo sido realizadas, em tempo útil, todas as manobras de suporte médico e cirúrgico a doente acabou por falecer.

P54. Estudo de impacto da técnica cirúrgica e tipo de anestesia no outcome de doentes submetidos a drenagem de hematoma subdural crónico e subagudo

João Paulo Andrade, Miguel Brito, Joaquim Pedro Correia
Serviço de Neurocirurgia, CHLO – Hospital Egas Moniz.

Introdução: O hematoma subdural crónico e subagudo é uma das patologias mais prevalentes nos serviços de neurocirurgia, motivando várias cirurgias e internamentos por vezes

longos e dispendiosos. A melhor forma de tratar esta patologia mantém-se altamente controversa.

Material e métodos: Os autores reviram cirurgias por hematoma subdural crónico e subagudo num único centro e foram analisadas várias variáveis relacionadas com as características imagiológicas do hematoma, tipo de anestesia e especificidades da técnica cirúrgica. Como medidas de outcome foi avaliada a existência de recidiva do hematoma e foi efectuada análise retrospectiva e contactados doentes e familiares para se determinar o score de Rankin modificado e o Glasgow Outcome Score.

Resultados: Foram analisadas 107 cirurgias das quais 65.5% em doentes do género masculino. As idades dos doentes variaram entre os 39 e os 92 anos com uma média de 75.5. Em 78.5% dos casos foram efectuados 2 ou mais buracos de trépano, sendo que em apenas 2.8% dos casos se procedeu a craniotomia. Foram colocados drenos em 33 casos (30.8%) dos quais 78.8% foram colocados no espaço subdural. Em 50.5% dos casos os doentes foram operados sob anestesia local. Verificou-se recidiva do hematoma em 18.7% dos casos. O score de Rankin modificado e Glasgow Outcome scale foram em média 2.24 (DP 1.76) e 3.96 (DP 1.13) respectivamente.

Conclusão: Apesar da amostra não ter dimensão suficiente para se poder tirar conclusões estatisticamente significativas o número de recidivas foi semelhante independentemente da utilização de drenos. São necessários estudos com maior amostra para poder tirar conclusões definitivas quanto à técnica cirúrgica ideal para tratamento desta patologia.

P55. Miocardiopatia de Takotsubo Após Rotura Aneurismática

Rato, Joana; Pereira, Ricardo; Gonçalves, Jorge
Serviço de Neurocirurgia – CHUC.

Introdução: Alterações da normal mobilidade da parede do miocárdio são complicações conhecidas de hemorragia subaracnoideia (HSA); a síndrome de Takotsubo é uma dessas entidades, habitualmente transitória, que envolve acinesia ventricular esquerda apical e mimetiza uma síndrome coronária aguda.

Material e Métodos: Faz-se a análise descritiva e retrospectiva do caso clínico de uma doente, com base no processo clínico e exames complementares de diagnóstico nele constantes.

Resultados: Relatamos um caso de uma doente de 41 anos, com antecedentes de cirurgia transfenoidal a adenoma hipofisário, com um aneurisma gigante da artéria A1 esquerda, diagnosticado por angio-TC-CE após ter dado entrada no serviço de Urgência com cefaleias. Havia realizado RM-CE 4 meses antes, sem lesão identificada. Foi intervencionada por via subfrontal, tendo havido rotura aneurismática intra-operatória. Ainda durante o período intra-operatório, instalou-se instabilidade hemodinâmica, alterações do traçado de ECG e aumento da enzimologia cardíaca. Ficou ventilada e no primeiro dia pós-operatório realizou ecocardiograma, que revelava alterações da mobilidade da parede ventricular esquerda, sendo diagnosticada miocardiopatia de Takotsubo. Apresentava-se com EG 11t, optando-se por sedar e ventilar, para melhor controlo hemodinâmico, ficando internada na Unidade de Cuidados Intensivos. Apesar de suporte aminérgico e inotrópico em doses elevadas, manteve pressões de perfusão baixas, com TA médias na ordem dos 50mmHg. Perante continuada instabilidade hemodinâmica, repetiu ecocardiograma ao 2º dia, que revelou acinesia do terço médio e distal da parede ventricular esquerda, com baixa fracção de ejeção. Ao 4º dia



instalou-se midríase fixa, pelo que realizou TC-CE urgente que revelou edema cerebral difuso e perda de diferenciação cortico-subcortical. Foram realizadas provas de morte cerebral.

Conclusões: As alterações do miocárdio são factores de risco independentes para um mau resultado em doentes com HSA. Apesar da Síndrome de Takotsubo ter habitualmente um curso benigno, neste caso cursou com choque cardiogénico e contribuiu decisivamente para o desfecho desfavorável.

P56. Reabsorção completa de retalho ósseo autólogo em cranioplastia após craniectomia descompressiva - caso clínico e revisão da literatura

Dalila Forte, Lino Fonseca, Gonçalo Januário, Anabela Nabais, Nuno Reis

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

Introdução: A craniectomia descompressiva é um procedimento cirúrgico comum realizado em contexto de urgência para tratamento de edema cerebral secundário a múltiplas causas: traumatismo crânio-encefálico, isquémia ou hemorragia. Após a resolução do edema e estabilização da situação clínica do doente, é necessária a realização de cranioplastia para correção do defeito ósseo. A utilização de osso autólogo armazenado na parede abdominal do doente é um método seguro, prático e económico que diminui o risco de rejeição. No entanto, em alguns casos, verifica-se a falência da reimplantação óssea devido a absorção do retalho, com disrupção estrutural da calote e necessidade de nova cirurgia.

Caso clínico: Os autores reportam o caso de uma doente do sexo feminino, de 58 anos de idade, admitida no Serviço de Urgência do Hospital de São José com o diagnóstico clínico e imagiológico de acidente vascular isquémico maligno da artéria cerebral média direita com transformação hemorrágica subsequente após trombólise endovenosa. Foi realizada craniectomia descompressiva, tendo o retalho ósseo sido armazenado na parede abdominal da doente, com recuperação neurológica progressiva. À data de alta a doente apresentava apenas hemiparésia esquerda discreta. Foi realizada cranioplastia com reposição do osso autólogo 6 meses após a primeira cirurgia, com bom resultado cosmético e sem registo de intercorrências. Foi reavaliada 4 meses depois por defeito estrutural progressivo do contorno do crânio, sem sinais de infeção local associados. Realizou TC-CE com reconstrução tridimensional que revelou absorção praticamente total do retalho ósseo. Encontra-se atualmente a aguardar nova cirurgia para colocação de implante pré-fabricado.

Conclusão: A reabsorção óssea do retalho autólogo após cranioplastia é uma complicação possível deste procedimento. É mais frequente em idade pediátrica, após criopreservação, com retalhos ósseos de grandes dimensões e quando o intervalo de tempo decorrido entre a craniectomia e a reimplantação do retalho é prolongado.

P57. Hemorragia de Duret pós drenagem de Hematoma Subdural Crónico

Gonçalo Figueiredo, Carolina Noronha, Eduardo Cunha, João Silva, Luís Rocha, Miguel Ferreira, Sérgio Moreira, Célia Pinheiro, Ernesto Carvalho

Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar do Porto EPE.

Introdução: Hemorragia de Duret corresponde a uma hemorragia do tronco cerebral secundária a um aumento da

pressão intracraniana e consequente herniação transtentorial. A maioria dos autores considera tratar-se de uma hemorragia arterial, por rutura de ramos perfurantes da artéria basilar. A grande maioria destas lesões está associada a um desfecho fatal.

Material e Métodos: Doente sexo masculino, 76 anos, múltiplos factores de risco cardiovasculares e história de quedas frequentes que recorreu ao SU por cefaleia persistente com 3 dias de evolução. Ao exame neurológico apresentava hemiparésia esquerda grau 4+/5, sem outros défices focais. TC CE revelou HSD subagudo hemisférico direito, com espessura > 1cm e DLM de 15mm, drenado por 2 orifícios de trépano.

Resultados: Nas 1as horas pós cirurgia apresentou ptose palpebral bilateral e oftalmoparésias dos III e VI nervos cranianos. TC CE mostrou adequada drenagem do HSD e de novo hemorragia intraparenquimatosa aguda na porção mediana do tegmento do mesencéfalo. À data da alta apresentava recuperação praticamente total dos défices neurológicos, mantendo uma ligeira ptose palpebral esquerda e um défice de desuso e cognitivo importantes, a condicionar um GOS 3.

Conclusão: Hemorragia de Duret nem sempre está associada a um prognóstico desfavorável. Não deve ser fator decisivo na decisão de suspender medidas de tratamento mais agressivas. Estão descritos poucos casos na literatura, a maioria associados a drenagem de HSD agudos por craniotomia.

P58. Análise retrospectiva de fatores de risco de Hematomas Subdurais Crónicos

Pedro Moura Branco, Lino Fonseca, Ricardo Nogueira, Rui Rato, José Ribeiro da Costa, Nuno Reis

Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar Lisboa Central.

Introdução: O Hematoma Subdural Crónico (HSDC) é uma patologia traumática com incidência crescente. Esta quadruplica se considerarmos idades superiores a 65 anos. É uma patologia benigna com um tratamento eficaz, conseguindo-se um bom resultado clínico, mas associado a elevadas taxas de recidiva.

Métodos: Análise retrospectiva de todos os HSDC traumáticos operados no nosso centro hospitalar terciário entre 2009 e 2013 e divisão em dois grupos (com e sem recidiva). Recolhidos os dados demográficos e fatores de risco já identificados noutros estudos. Feita a recolha das características imagiológicas e dos aspetos cirúrgicos que possam condicionar recidiva. Feita a análise estatística comparativa dos dois grupos nos aspetos recolhidos.

Resultados: 521 doentes foram operados a HSDC, dos quais 88 (17%) foram re-operados, num total de 627 cirurgias. Apresentavam idade média de 76 anos, sendo 64,7% homens. Em termos demográficos, apesar de não existirem diferenças estatisticamente significativas, comparando os dois grupos há um discreto predomínio de doentes com HTA, trombocitopenia; consumo de álcool ou toma de medicação anti-agregante ou anti-coagulante nos que recidivaram. Em termos imagiológicos, a espessura do hematoma em exames pré-operatórios (23,3vs19,7mm p=0,02) e o desvio da linha média pós-operatório (7,5vs2,4mm; p=0,028) foram significativamente superiores no grupo com recidiva. Não existe diferença significativa entre os doentes operados por uma ou duas trepanações.

Discussão: O HSDC apesar de uma patologia benigna continua associada a elevadas taxas de recidiva. No nosso estudo as variáveis demográficas não apresentaram diferenças entre grupos, apenas se constatando diferenças em parâmetros imagiológicos que nos poderão permitir prever quais os doentes que irão recidivar.

Conclusão: É importante conhecer os fatores de risco de recidiva para antecipar quais os doentes que poderão exigir uma segunda cirurgia.

P59. Síndrome de Collet-Sicard Pós-traumática

Rato, Joana; Guerreiro Costa, Gonçalo; Frade, Maria João
Serviço de Neurocirurgia - CHUC.

Introdução: A Síndrome de Collet-Sicard é uma síndrome rara, que envolve parésia ipsilateral de múltiplos pares cranianos (IX, X, XI e XII).

Material e Métodos: Faz-se a análise descritiva e retrospectiva do caso clínico de uma doente, com base no processo clínico e exames complementares de diagnóstico nele constantes.

Resultados: Trata-se de uma doente de 67 anos, com história de queda em escadas. Recorreu no dia seguinte ao acidente ao Serviço de Urgência do Hospital da área de residência, sendo encaminhada por alterações do estado de consciência. Realizou TC-CE que demonstrou contusões frontobasais bilaterais, bem como fractura com extensão desde a escama occipital, ao côndilo occipital direito, clivus, rochedo direito e asa direita do esfenóide. A doente apresentava escala de Glasgow de 13 (E4M6V3), parésia periférica do VII par direito, hipoacusia direita, bem como parésia do IX, X, XI e XII pares direitos (S. de Collet-Sicard), em relação com fractura do côndilo occipital direito. Foi internada e optou-se por tratamento conservador. Apesar de recuperação do estado cognitivo, a doente necessitou de manter alimentação por sonda nasogástrica. Na consulta de seguimento a doente apresentava pouca recuperação dos défices já conhecidos.

Conclusões: A síndrome de Collet-Sicard é mais frequentemente causada por lesões extra-cranianas, sendo raros os casos descritos após traumatismo cranioencefálico. Neste caso explica-se pelo pequeno fragmento do côndilo occipital que protude para o forâmen jugular e extensão da fractura ao canal do hipoglosso, associando-se ainda a lesão do VII e VIII pares direitos, fazendo deste um caso singular.

P60. Avaliação de Outcomes pós-radiocirurgia Gamma Knife® - A experiência de um centro

Pedro Moura Branco¹, Luís Cardoso¹, José Brás², Maria Begona Cattoni², Julieta Silva²

1-Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar Lisboa Central; 2-Centro Gamma Knife – Hospital CUF Infante Santo.

Introdução: A Radiocirurgia Gamma Knife®(GK) é um tratamento de radiação com capacidade para tratar diversas patologias intracranianas e cervicais altas. Com o aumentar da experiência tem-se vindo a alargar do espectro de patologias tratadas, com outcomes que parecem ser iguais ou até por vezes superiores à cirurgia e com complicações mínimas. Constitui, assim, uma alternativa à cirurgia quando esta não é exequível ou um tratamento adjuvante, quando esta não é suficiente.

Métodos: Análise retrospectiva dos processos de todos os doentes do Centro Hospitalar Lisboa Central, submetidos a Radiocirurgia GK entre 2007 e 2014. Recolha de dados demográficos, do tempo de seguimento, dos resultados e das complicações do tratamento distribuídos por diagnóstico.

Resultados: Foram recolhidos 81 doentes do CHLC tratados com GK. Aproximadamente 52% são do sexo masculino, com uma idade média de 49 anos. Os tratamentos foram divididos pelos seguintes diagnósticos - 12 casos de metástases, 13 casos de adenomas da hipófise, 17 casos de meningiomas, 19 casos de MAVs e 20 casos de neurinomas, maioritariamente do acústico. Sensivelmente 55% da população apresentava uma intervenção cirúrgica prévia ao tratamento. O ano com maior número de tratamentos foi 2014, com 20 tratamentos GK. O tempo de follow-up médio foi de 2,5 anos. Não existiram complicações fatais.

Discussão: A Radiocirurgia é uma técnica que permite um controlo de uma diversidade de patologias com baixo risco para o doente. Tem especial benefício na patologia em localizações nobres. Pode ser realizada em ambulatório e tem especial importância como tratamento complementar à cirurgia.

Conclusão: A radiocirurgia Gamma Knife é uma importante técnica terapêutica que apresenta bom controlo da doença com baixo risco de complicações. Exige no entanto um correto seguimento para avaliação dos resultados.

P61. Melhoria da função motora após implante de estimulador cortical para tratamento de dor central pós-AVC

Alexandra Santos, Ana Luís, João Paulo Andrade, Carla Reizinho, Miguel Casimiro

Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

Introdução: A dor central pós-Acidente Vascular Cerebral (AVC) é um síndrome de dor neuropática com incidência de 1 a 18% dos doentes com AVC. Quando este síndrome causa dor crónica refractária, a estimulação do córtex motor pode ser uma opção terapêutica, com uma melhoria da intensidade de dor pelo menos 45 a 50% e potenciais benefícios na reabilitação de déficits motores associados ao AVC. Os autores descrevem o caso de uma doente com melhoria significativa da função motora e alterações autonómicas após o implante de estimulador do córtex motor esquerdo para terapêutica de dor intensa pós-AVC no membro superior direito.

Caso clínico: Doente do género feminino, 27 anos de idade, com antecedentes pessoais de hemorragia subaracnoideia por ruptura de aneurisma da bifurcação da ACM esquerda aos 22 anos. Apresentava hemiparésia direita espástica e afasia ligeira, com autonomia para todas as actividades de vida diária e dor neuropática intensa (NRS (numeric rating scale) 8), refractária, com disautonomia, nos segmentos distais do membro superior direito. Após avaliação por uma equipa multidisciplinar de dor, foi feita implantação de estimulador cortical subdural sobre o *girus* pré-central esquerdo. Com a estimulação houve redução da intensidade de dor (NRS 4), melhoria da sensação de temperatura, coloração e alterações tróficas cutâneas e da força da mão e pé direitos, com um melhor controlo funcional do movimento da mão e antebraço.

Conclusão: Apesar da utilidade de outros alvos do SNC na modulação da dor central pós-AVC, a estimulação do córtex motor pode acrescentar uma melhoria na reabilitação motora. Este alvo deverá ser considerado preferencialmente nos doentes com dor central e défices motores associados. São necessários mais estudos para confirmar a nossa observação assim como para determinar o melhor posicionamento, os parâmetros de estimulação e quais os mecanismos de acção terapêutica.



VIDEOS

VD01. Oblique lumbar interbody fusion (OLIF)

Pedro Santos Silva³, Carolina Oliveira¹, Ana Façanha², Paulo Pereira³, Rui Vaz⁴

1-Serviço de Ortopedia de ULS Alto Minho; 2-Serviço de Ortopedia de ULS Nordeste; 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João; 4-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de São João, Faculdade de Medicina do Porto, Centro de Neurociências Hospital Cuf Porto.

Introdução: A fusão intersomática é uma opção estabelecida para a artrodese em doentes com patologia degenerativa lombar, sendo que ao longo dos últimos anos várias técnicas de fusão intersomática foram descritas.

A *Oblique lumbar interbody fusion* (OLIF) é uma técnica minimamente invasiva que evita a lesão dos músculos paravertebrais e elementos posteriores da coluna, bem como a exposição das estruturas nervosas. A abordagem cirúrgica é feita por um acesso lateral retroperitoneal anterior ao músculo psoas, o que a distingue das vias laterais ortogonais transpsoas, evitando o plexo lombar.

Material e Métodos: Apresenta-se o vídeo cirúrgico de uma doente, sexo feminino, 54 anos, com clínica de lombalgia progressiva e incapacitante com 7 anos de evolução, sem irradiação e refratária ao tratamento conservador. Não apresentava alterações ao exame neurológico. O estudo imagiológico evidenciou escoliose lombar degenerativa, discartrose e espondilolistese em L3-L4 e L4-L5. Foi submetida a tratamento cirúrgico por técnica minimamente invasiva e sob monitorização neurofisiológica: Dissectomia e OLIF's em L3-L4 e L4-L5 com "cages" preenchidas de enxerto autólogo e fixação trans-pedicular percutânea L3-L5.

Resultados: A cirurgia decorreu sem complicações e não houve intercorrências no internamento. Observou-se melhora das lombalgias no primeiro mês pós-operatório.

Conclusão: A OLIF é uma técnica cirúrgica minimamente invasiva que consideramos uma opção a ter em conta no tratamento da patologia degenerativa lombar quando se pretende uma fusão intersomática sem necessidade de descompressão direta das estruturas nervosas.

VD02. Hemangioblastoma multinodular do filum terminale

Lino Fonseca, Ricardo Nogueira, Luis Cardoso, Rui Rato, Casimiro Gonçalves

Centro Hospitalar Lisboa Central – Hospital São José.

Introdução: Os hemangioblastomas são lesões tumorais de baixo grau, altamente vascularizadas, com predileção pelo cerebelo (75% dos casos). O hemangioblastoma representa 1 a 5% de todos os tumores vertebrais, sendo a sua origem no *filum terminale* extremamente rara. Apresentação sob a forma multinodular e no *filum terminale*, é excepcional existindo apenas 2 casos descritos na literatura (Martinez et al, 2007; Chauvet et al, 2014). Pode ocorrer na forma esporádica ou associado à doença de von Hippel-Lindau.

Material e métodos: Apresentamos um caso de uma doente do sexo feminino, de 70 anos de idade, com quadro de lombalgia de agravamento progressivo. Objectivamente, observaram-se reflexos osteotendinosos aumentados no membro inferior esquerdo com clónus esgotável, e ainda hipoestesia no trajecto

radicular de L1 esquerda. O estudo imagiológico mostrou lesão expansiva intrarraquidiana e intradural multinodular, no *filum terminale* (de D11 a L4), hipointensas em T1, e isointensas em T2, com intenso realce de sinal RM após gadolínio.

Resultados: Submetida a laminectomia de D12 a L5, com durotomia linear mediana, e remoção de lesões nodulares múltiplas (num total de 7) intradurais extraradiculares; encerramento dural primário e com cola de fibrina. No período pós-operatório, há a destacar parestesias em ambos os membros inferiores abaixo do joelho, que resolveram espontaneamente após alguns dias. Ocorreu regressão do quadro algico. A histologia revelou um hemangioblastoma.

Conclusão: Um hemangioblastoma com origem no filum terminale deve ser considerado no diagnóstico diferencial de lombalgia dentro das causas raras. Nestes casos, a remoção completa das lesões é possível e curativa, sem aumentar a morbi-mortalidade associada.

VD03. Osteoradionecrose do clivus com fístula de LCR após tratamento de Radiocirurgia para Carcinoma Nasofaríngeo - caso clínico com vídeo

Luís Marques¹, Vitor Oliveira², Pedro A. Escada³, Gonçalo Neto d'Almeida¹

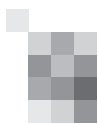
1-Serviço de Neurocirurgia; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Egas Moniz.

Introdução: O carcinoma nasofaríngeo é um tumor raro com incidência calculada em 1:100000. O tratamento passa por remoção cirúrgica com limites oncológicos, radioterapia e quimioterapia. A recorrência local do Carcinoma Nasofaríngeo ainda representa um desafio clínico *major* com altas taxas de morbilidade e mortalidade.

Materiais: Os autores reportam um caso clínico de doente de 49 anos, sexo masculino, tratado inicialmente noutra instituição a um Carcinoma Nasofaríngeo pouco diferenciado com realização de biópsia e Radioterapia fraccionada 4 anos antes. Após um período com boa resposta imagiológica verifica-se recidiva local tratada com ciclo de quimioterapia e radiocirurgia (Gammaknife). Seis meses depois inicia quadro de rinorráquia de baixo fluxo, tratado inicialmente de forma conservadora. No entanto, cerca de 2 meses depois, por aumento do débito da fístula de LCR e desenvolvimento de quadro de cefaleias o doente é referenciado de urgência ao nosso centro. Nos exames imagiológicos iniciais foi detectada pneumoencefalia grave com provável ponto de partida da fístula em processo de osteoradionecrose do terço médio do clivus.

Resultados: Após a primeira correção cirúrgica (por via direta endoscópica endonasal), verificou-se recorrência da fístula de LCR cerca de 2 meses depois. Na evidência de falência do retalho naso-septal (após nova intervenção com maior desbridamento do clivus e do defeito dural associado), foi utilizado retalho pediculado do corneto inferior bilateral. Apesar da estancuidade da re-construção (sem recidiva de fístula de LCR), neste período, foram registadas múltiplas intercorrências médicas incluindo infecção do LCR. O doente viria a falecer subitamente por episódio de hemorragia nasal de alto débito não controlado com tamponamento nasal.

Conclusões: O caso clínico exposto demonstra a necessidade de diagnóstico e intervenção precoce neste tipo de fístula de difícil resolução. O desbridamento de osso necrótico deve ser exaustivo para melhor aderência do retalho que deve



ser pediculado e sem sinais de necrose / desvascularização. Os defeitos duros devem ser expostos na totalidade e reconstruídos com técnica *multi-layer*.

VD04. Abordagem Endoscópica Endonasal em Neuroblastoma com invasão intracraniana e orbitária - vídeo cirúrgico

Luís Marques¹, João Pimentel², Pedro A. Escada², Gonçalo Neto d'Almeida¹

1-Serviço de Neurocirurgia; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Egas Moniz.

Introdução: O Estesioneuroblastoma ou Neuroblastoma Olfactivo é um tumor maligno raro com origem no epitélio olfactivo. No tratamento cirúrgico deste tumor a ressecção craniofacial tem, em casos seleccionados, sido substituída pela via transnasal endoscópica com sobrevivência sobreponível e morbidade inferior. Os autores apresentam um caso tratado por via endonasal endoscópica exclusiva em doente com idade avançada.

Materiais: Doente de 80 anos de idade, com o diagnóstico de estesioneuroblastoma com invasão intracraniana e orbitária (estadio Kadish C) tratada cirurgicamente por via endonasal endoscópica. São apresentados os aspectos imagiológicos, e discutidos os detalhes da abordagem cirúrgica e os resultados.

Resultados: A doente foi operada por uma equipa multidisciplinar (NC + ORL). O tumor foi inicialmente reduzido à sua inserção na lâmina crivosa do etmóide por remoção *piecemeal* com *microdebrider*. Após realização de um procedimento tipo Draf 3, a dura mater saudável, em torno da inserção do tumor, foi aberta deixando visível o componente intradural que foi dissecado dos lobos frontais. O defeito da base anterior do crânio foi reconstruído em multicamadas. No compartimento intracraniano (*underlay*) foram utilizadas DuraGen® e fascia lata autóloga, e no compartimento intranasal (*overlay*) foi utilizado um retalho naso-septal pediculado preparado previamente. Com vista à confirmação intraoperatória da selagem da reconstrução foi utilizado o protocolo de fluoresceína intra-tecal do Hospital. A cirurgia e pós-operatório decorreram sem intercorrências. A doente teve alta hospitalar ao 8º dia pós-operatório. Permanece sem recidiva tumoral após 3 anos e meio.

Conclusões: O uso criterioso da cirurgia endoscópica naso-sinusal, por equipas multidisciplinares treinadas, no tratamento de estesioneuroblastomas com extensão para além dos seios perinasais é segura, obedece a critérios oncológicos e, sobretudo, está associada a morbidade mínima.

VD05. Cirurgia com o doente acordado - descrição do protocolo e técnica cirúrgica com caso ilustrativo

Catarina Viegas¹, Rui Manilha¹, Joana Monteiro¹, João Leote¹, Antonio Pérez-Hick², Joana Carvalho², Ana Silvestre³, Manuel Cunha e Sá¹

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anestesiologia, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

Introdução: A cirurgia com o doente acordado, realizando o mapeamento cerebral com electroestimulação 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.

A utilização desta técnica na Neurocirurgia requer a formação de uma equipa multidisciplinar que trabalhe segundo um protocolo organizado.

Material e Métodos: Os autores descrevem o protocolo anestésico e cirúrgico para a realização de cirurgias com o doente acordado utilizado no serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta nos últimos 4 anos.

Resultados: Vídeo demonstrativo de um caso clínico.

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, integrada numa equipa multidisciplinar.

VD06. Tratamento cirúrgico de aneurisma submetido a terapêutica endovascular - vídeo intra-operatório

Lino Fonseca, Gonçalo Januário, Gonçalo Novais, Bernardo Ratilal, Carlos Vara Luiz, Nuno Reis

Centro Hospitalar Lisboa Central – Hospital São José.

Introdução: O paradigma do tratamento dos aneurismas intracranianos sofreu uma mudança após a publicação do *International Subarachnoid Aneurysm Trial* (ISAT, 2002), com um crescente número de aneurismas submetidos a terapêutica endovascular. Contudo, o estudo *Cerebral Aneurysm Rerupture After Treatment* (CARAT, 2012), com uma amostra de 1010 doentes tratados por microcirurgia ou endovascular, verificou uma maior taxa de aneurismas incompletamente ocluídos (<70%) tratados por embolização, comparativamente aos *clipados* cirurgicamente, assim como uma maior taxa de re-hemorragia aos 4 anos (17,4%). Assim, constata-se um número crescente de aneurismas parcialmente ocluídos ou recidivados, com necessidade de um tratamento definitivo.

Material e métodos: Apresentamos um caso de uma doente de 82 anos de idade, com quadro clínico caracterizado por um síndrome confusional, disartria e hemiparésia direita progressivos com 1 mês de evolução. Foram realizadas TC, AngioTAC e RMN crânio-encefálicas que revelaram aspectos sugestivos de aneurisma gigante da ACM esquerda, parcialmente trombosado, com edema cerebral adjacente.

Resultados: Foi realizada angiografia dos vasos intracranianos com colocação de stent Enterprise 4,5x37 mm, com redução do preenchimento do saco aneurismático, e com necessidade de dupla anti-agregação plaquetária durante 6 semanas. Por manutenção do efeito de massa, realizou-se uma craniotomia pterional esquerda com remoção de stent, para clipagem definitiva do colo aneurismático e remoção do seu saco.

Conclusão: A abordagem cirúrgica de aneurismas previamente intervencionados é um desafio emergente na Neurocirurgia. Oclusões incompletas ou recanalizações de aneurismas apresentam um risco acrescido de morbi-mortalidade para o doente. Apresenta-se um vídeo demonstrativo da complexidade destas lesões.

VD07. Malformação arteriovenosa do corpo caloso - vídeo cirúrgico

Domingos Coiteiro

Centro Hospitalar Lisboa Norte.

Introdução: Malformações arteriovenosas do corpo caloso são raras e requerem estratégia cirúrgica particular pela sua

profundidade, aferências arteriais bilaterais e risco de hemorragia intraoperatória intraventricular.

Materiais e Métodos: Paciente de 12 anos com malformação arteriovenosa do corpo caloso diagnosticada na sequência de hemorragia intraventricular.

Resultados: É apresentado vídeo cirúrgico com ênfase na abordagem, sequência estratégica para interrupção de ramos aferentes, controlo de hemorragia e dissecação nas paredes do ventrículo.

VD08. Abordagem cirúrgica de lesão hemorrágica do tronco cerebral

Silva, J. M., Moreira, S., Ferreira, M., Cunha, E. P., Rocha, L., Figueiredo, G., Pinheiro, C., Gomes, M., Martins, V., Carvalho, E. Serviço de Neurocirurgia Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António.

Introdução: As lesões hemorrágicas do tronco cerebral são raras e habitualmente têm como causa subjacente hipertensão arterial. No diagnóstico diferencial destas lesões devem-se considerar as causas estruturais, traumáticas (hemorragias de Duret) e iatrogénicas (pós-cirúrgicas). Dentro das causas estruturais, as malformações vasculares (angiomas cavernosos e malformações arteriovenosas) e os tumores predominam. No que respeita às abordagens cirúrgicas descritas para estas lesões encontram-se a supracerebelosa-infratentorial, suboccipital, orbitozigomática, retrosigmoideia, '*far-lateral*' a ainda as transpetrosa e subtemporal.

Material e Métodos: O caso clínico refere-se a uma doente do sexo feminino, 58 anos, autónoma e sem antecedentes pessoais/familiares de relevo. Apresentou-se no serviço de urgência com uma história de queda sem causa aparente 4 dias antes que evoluiu para um III e IV pares direitos associado a um síndrome cerebeloso esquerdo. A tomografia computadorizada revelou um 'hematoma agudo centrado na transição mesencéfalo-diencefálica direita com 10mm de maior diâmetro'. No decorrer do internamento apresentou um agravamento do estado neurológico, nomeadamente uma hemiparésia esquerda e uma deterioração do estado da consciência; a ressonância magnética mostrou um aumento das dimensões da hemorragia (22mm) sugerindo como provável tratar-se de um angioma cavernoso.

Foi proposta para cirurgia tendo-se optado por uma abordagem supracerebelosa-infratentorial paramediana direita. Abordou-se a lesão através do sulco mesencefálico lateral e fez-se a exérese da lesão em *piecemeal* com auxílio de neuro-navegação e endoscopia intralesional.

Resultados: Ao exame histológico não se identificou qualquer lesão, fosse vascular ou tumoral; apenas evidência de hemorragia prévia e recente.

Conclusão: Assumindo a etiologia não hipertensiva desta lesão hemorrágica do tronco cerebral, a indicação cirúrgica fundamentou-se no agravamento do estado neurológico da doente. Todavia, nem sempre é possível identificar uma lesão estrutural subjacente. A seleção da via cirúrgica é um passo decisivo na abordagem destas lesões depois de analisadas a configuração da hemorragia e as 'zonas de entrada seguras' no tronco cerebral.

REUNIÃO

GEEM
PRIMAVERA-VERÃO 2015

Hotel de Guimarães

*Terapêutica Sintomática da E.M.
A E.M. e outras doenças autoimunes*

GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA
SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROLOGIA

3-4 JULHO

Programa

Sexta-feira, 3 de Julho de 2015

- 15h30-16h30 Comunicações Orais (6 apresentações)**
Moderadores: Joaquim Pinheiro e Sandra Perdigão
- 16h30-17h00 Coffee-break**
- 17h00-18h30 Terapia sintomática: disfunção urinária sexual e espasticidade**
Moderadores: Livia Sousa e Pedro Barros
Palestrantes: Rita Simões, Luís Monteiro e Maria José Festas
- 18h30-19h30 Simpósio BIOGEN**
- 20h00 Jantar BIOGEN**
Apresentação do site

Sábado, 4 de Julho de 2015

- 09h20-09h30 Mensagem de Boas Vindas**
José Vale
- 09h30-11h00 Terapia sintomática: Alterações neuropsiquiátricas e fadiga**
Moderadores: Maria José Sá e Ana Martins da Silva
Palestrantes: Sónia Batista, Pedro Morgado, Vítor Tedim e Carlos Capela
- 11h00-11h30 Coffee-break**
- 11h30-12h15 Comunicações orais (5 apresentações)**
Moderadores: Grilo Gonçalves e Rui Pedrosa
- 12h00-13h00 Simpósio NOVARTIS**
Palestrante: Pedro Abreu
- 13h00-14h30 Almoço**
- 14h30-15h15 Simpósio MERCK SERONO**
- 15h30-16h00 Palestra "EM e outras doenças auto-imunes"**
Moderadores: João de Sá e João Vasconcelos
Palestrante: Pedro Abreu
- 16h00-17h00 Posters (8 apresentações)**
Moderadores: Carla Cecília Nunes e Joana Guimarães
- 17h00-17h15 Coffee-break**
- 17h15 Entrega de Prémios BAYER**
- 17h20 Assembleia Geral**

Resumos

COMUNICAÇÕES ORAIS

C01. Esclerose múltipla de início em idade pediátrica - características epidemiológicas e clínicas

Joana Parra¹, Sónia Batista¹, Inês Correia¹, Mónica Vasconcelos², Carla Nunes¹, Maria Carmo Macário¹, Lívia Sousa¹

1-Consulta de Doenças Desmielinizantes, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar e Universitária de Coimbra.

Introdução: A esclerose múltipla (EM) de início em idade pediátrica representa cerca de 2-5% de todos os casos. Estes doentes apresentam características clínicas e prognóstico diferentes.

Métodos: Incluímos todos os doentes (N=78) seguidos na nossa consulta com diagnóstico definitivo de EM (critérios McDonald 2010) e início de doença antes dos 18 anos. Um grupo de doentes (N=78) com EM de início em idade adulta (EMIA), emparelhados para duração da doença, foi incluído consecutivamente por ordem alfabética da base de dados iMED. Analisámos características epidemiológicas, clínicas, laboratoriais e imagiológicas em ambos os grupos.

Resultados: Dos 869 doentes com EM, 78 (8,98%) tiveram início de doença em idade pediátrica (EMIP) com idade média actual de 34,22 ($\pm 12,78$) anos e idade média de início de 15,37 ($\pm 2,83$) anos. Não encontramos diferenças entre os dois grupos em termos de género, história familiar de EM, EDSS inicial e actual. A apresentação clínica mais frequente na EMIP consistiu em sintomas do tronco cerebral (32,3%) enquanto que na EMIA foi a apresentação polissintomática (27,7%), não se verificando no entanto diferença estatística. As formas secundárias progressivas de doença foram menos frequentes na EMIP (9,0% vs. 21,8%, $p=0,05$). Os doentes com EMIP apresentaram mais lesões captantes de contraste na RM inicial (52,5% vs. 31,5%, $p=0,024$). Relativamente à localização das lesões, apresentaram uma maior frequência de lesões infra-tentoriais, sem atingir diferença estatística.

Conclusões: Na nossa população de doentes com EMIP, as formas progressivas de doença são menos frequentes, há uma tendência para apresentações clínicas e lesões de substância branca da fossa posterior e maior frequência de lesões captantes de contraste, tal como descrito na literatura. Por outro lado, atingem níveis de incapacidade física medida pelo EDSS semelhantes às EMIA com igual duração de doença, para uma idade média inferior (34,22 vs. 50,5 anos), o que condiciona maior morbidade cumulativa.

C02. Fertilidade das mulheres portuguesas com Esclerose Múltipla na atualidade - resultados do estudo transversal multicêntrico PORT-MS

João Ferreira³, Raquel Samões², João Sequeira⁴, José Tomás⁵, Sara Varanda⁷, Miguel Grilo⁵, Carlos Capela⁴, Joana Morgado⁴, Ernestina Santos², Joana Guimarães⁵, Lívia Sousa⁸, Rui Pedrosa⁴, João de Sá³, Maria José Sá⁵, José Vale¹, João Cerqueira⁷, Ana Martins da Silva², Paulo Alegria¹ - PORT-MS study group

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central - Hospital de Santo António dos Capuchos, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal.

Introdução: Não existia, em Portugal, um estudo multicêntrico que descrevesse as características dos doentes com Esclerose Múltipla (EM), quer em termos clínicos e demográficos, quer a sua fertilidade.

Objetivos: Descrever a fertilidade das mulheres portuguesas com EM na atualidade.

Metodologia: Doentes com Esclerose Múltipla segundo os critérios de McDonald 2010 foram sequencialmente recrutados em 7 centros entre Maio e Novembro 2014. Aplicou-se um Caderno de Recolha de Dados que incluía: demografia, doença, educação, emprego, número de gestações e nados vivos antes e após o diagnóstico de EM (estudo PORT-MS).

Resultados: 561 doentes incluídos, 397 (70,8%) são mulheres. Idade no diagnóstico destas foi 34,2 \pm 11,5 anos, idade na inclusão 43,6 \pm 12,9. 91,7% eram surto-remissão (RR) no diagnóstico, 83% (do total) são ainda RR na inclusão. Todas as mulheres (independentemente de idade e tipo clínico): 17,8% tiveram gestações e 15,0% nados vivos após o diagnóstico de EM (período pré EM 57% e 53,3% respetivamente). Mulheres diagnosticadas nos anos 90 (n=70) vs. diagnosticadas na década seguinte (n=173): idade primeiros sintomas, diagnóstico, proporção de RR e escolaridade são semelhantes; seguimento e EDSS do primeiro grupo são, como esperado, mais elevados; o primeiro grupo teve ligeiramente mais gestações (65,2% vs. 61,9%) e nados vivos (63% vs. 57,6%) antes da EM, o segundo grupo (apesar de seguimento muito mais curto) ligeiramente mais gestações (23,1% vs. 17,1%) e nados vivos (18,3% vs. 17,1%) após o diagnóstico, mas as diferenças não são significativas. Há mais abortos na segunda década.

Conclusões: Não é evidente um aumento da fertilidade após o diagnóstico na década em que, noutros países, se fizeram sentir os efeitos do estudo PRIMIS. No entanto, tendo em conta o seguimento mais curto destas doentes e o decréscimo geral da natalidade em Portugal, é, pelo menos, aceitável concluir que, na EM, a tendência parece inversa à da população geral.

C03. Actividade económica dos doentes portugueses com Esclerose Múltipla em 2014 - resultados do estudo transversal multicêntrico PORT-MS

João Sequeira¹, João Ferreira², José Tomás³, Sara Varanda⁴, Miguel Grilo⁵, Raquel Samões⁶, Pedro Abreu⁵, Sónia Batista³, Jorge Reis⁵, Carla Nunes³, Rui Pedrosa¹, João Sá², Maria José Sá⁵, José Vale⁷, João Cerqueira⁴, Ana Martins da Silva⁶, Lívia Sousa³, Paulo Alegria⁷, on behalf of the PORT-MS Study-Group

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central - Hospital de Santo António dos Capuchos, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra,

Coimbra, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal joapfsequeira@gmail.com

Introdução: Não existia, em Portugal, um estudo multicêntrico que descrevesse as características dos doentes com Esclerose Múltipla (EM), quer clínicas, quer demográficas, incluindo a vertente socioeconómica.

Objetivos: Caracterizar a atividade económica dos doentes portugueses com EM na atualidade.

Metodologia: Doentes McDonald 2010 positivos foram sequencialmente recrutados em 7 centros entre Maio e Novembro de 2014. Aplicou-se um Caderno de Recolha de Dados que incluía: demografia, características da doença e seu tratamento, educação e actividade económica (estudo PORT-MS).

Resultados: Na inclusão: 561 doentes; 82% SR (surto-remissão), 9,5% SP (secundária progressiva), 8% PP (primária progressiva), 0,5% duvidoso. Idade atual/ proporção mulheres/ mediana EDSS/ anos escolaridade: global (42,9±12,4/ 70,8%/ 2,5/ 12±4,5), SR (40,7±11,6/ 71,5%/ 2,0/ 12,6±4,2), SP (53,9±10,1/ 75,5%/ 6,5/ 9,2±4,7), PP (52,5±11,3/ 57,8%/ 6,0/ 9,8±5,4), SR mulheres (41,2±12,1/ -/2,0/ 12,7), SR homens (39,2±10,1/ -/ 2,0/ 12,2). Economicamente activos/desempregados: global (61,5%/ 13,5%), SR (71%/ 12,7%), SP (17%/ 44,4%), PP (17,8%/ 12,1%), SR mulheres (67,4%/ 15,7%), SR homens (80,2%/ 9,3%); todos EDSS ≤ 4,0 (74,3%/ 12,5%), EDSS 4,5-6,0 (34,7%/ 12,1%), EDSS ≥ 6,5 (19,4%/ 45,5%). Global e SR: os economicamente não activos são mais velhos (média apenas 50 anos), mais mulheres, menos escolarizados e com maior EDSS (mediana apenas 3,5 na SR). As características clínicas não distinguem empregados de desempregados. 81,6% dos que têm emprego são “empregados”, 3,4% “empregadores”. 80% têm contrato regular sem termo. População não activa: 69,5% reformados por doença, 13,7% estudantes, 11,5% reformados por idade, 5,3% outros.

Conclusões: Doentes com incapacidade ligeira têm taxas de actividade económica e emprego semelhantes ao da população geral; as mesmas estão muito reduzidas em doentes relativamente jovens com incapacidade moderada a alta, essencialmente porque estes estão reformados por incapacidade. A idade, o género e a educação influenciam também a actividade económica. São necessárias medidas para proporcionar a empregabilidade de doentes com incapacidade em Portugal.

C04. Reserva cognitiva na Esclerose Múltipla: o efeito da escolaridade

Ana Martins Da Silva^{1,2,3,4}, Sara Cavaco^{1,4}, Inês Moreira^{2,4}, Andreia Bettencourt², Ernestina Santos^{1,2}, Cláudia Pinto^{1,2,4}, Alexandra Gonçalves^{1,2,4}, Ester Coutinho¹, Raquel Samões¹, Cláudia C Dias^{5,6}, Armando Teixeira-Pinto^{6,7}, Berta Martins Da Silva² and Xavier Montalban⁸

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto-Hospital de Santo António (CHP-HSA); 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto - UMIB/ICBAS/UP; 3-Unidade de Imunologia Clínica (UIC), Centro Hospitalar do Porto-Hospital de Santo António (CHP-HSA); 4-Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar do Porto-Hospital de Santo António (CHP-HSA); 5-Faculdade de Medicina - Universidade do Porto. 6-CINTESIS - Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde; 7-Escola de Saúde Pública, Universidade de Sydney, Austrália; 8-Unidade de Neuroimunologia Clínica, Centro de Esclerose Múltipla da Catalunha, Barcelona, Espanha.

Introdução: A heterogeneidade da disfunção cognitiva na Esclerose Múltipla (EM) é apenas parcialmente explicada pela correlação entre características métricas de patologia e o desempenho cognitivo. Estudos recentes suportam que a reserva cognitiva modula os efeitos nocivos da patologia no funcionamento cognitivo dos doentes.

Objetivos: Caracterizar o funcionamento cognitivo numa população de doentes com EM e identificar as funções cognitivas mais suscetíveis à disfunção; e explorar a educação como um indicador de reserva cognitiva, controlando para co-variáveis demográficas, clínicas e genéticas dos doentes.

Metodologia: Foram estudados 419 doentes (266 mulheres, idade mediana = 39a, escolaridade mediana = 12a, duração de doença mediana = 8a; 332 com EM Recidivante Remitente, 44 EM Secundária Progressiva e 43 EM Primária Progressiva) e um grupo de sujeitos saudáveis com características demográficas comparáveis (n=159; 128 mulheres; idade mediana = 41a, escolaridade mediana = 12a) realizaram uma bateria de testes neuropsicológicos (*Mini Mental State Examination*, Matrizes Atencionais, *Wisconsin Card Sorting Test*, Fluência Verbal Literal, *Auditory Verbal Learning Test*, Memória de dígitos, Teste de Corsi e Repetição de Frases) e responderam à *Hospital Anxiety and Depression Scale*. A genotipagem dos alelos HLA-DRB1 e apolipoproteína E (ApoE) foi realizada aos doentes.

Resultados: A deterioração cognitiva foi encontrada em 11% e disfunção cognitiva ligeira a moderada em 19% dos doentes. As frequências de défice cognitivo nos doentes são superiores ao do grupo controlo em testes que medem velocidade psicomotora, exploração visual, memória e funções executivas. Baixa escolaridade, maior incapacidade e gravidade neurológica, curso secundário progressivo e índices de depressão elevados estão associados, de forma independente, a défice em diferentes medidas cognitivas. Não foi encontrada qualquer associação com o gene HLA-DRB1*15 ou com o alelo ApoE E4.

Conclusões: A associação que encontramos entre escolaridade e défice cognitivo é consistente com o papel da escolaridade como indicador de reserva cognitiva na EM.

C05. Biomarcadores genéticos e epigenéticos de evolução de doença em doentes Portugueses com Esclerose Múltipla

Andreia Bettencourt^{1,2}, Daniela Boleixa¹, Cláudia Carvalho^{1,2}, Bárbara Leal^{1,2}, Ernestina Santos^{1,3}, Maria José Sá⁴, Joana Guimarães⁴, Lúvia Sousa⁵, Joaquim Pinheiro⁶, João Cerqueira⁷, João de Sá⁸, José Vale⁹, Vasco Salgado¹⁰, Paulo Pinho e Costa^{1,2,11}, Berta Silva^{1,2}, Ana Martins da Silva^{2,3}

1-Laboratório de Imunogenética, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) – Universidade do Porto. 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto - UMIB/ICBAS/UP. 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHP-HSA). 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João. 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia. 7-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga. 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte -Hospital de Santa Maria. 9- Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo. 10-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca. 11-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge – INSA.

Introdução: A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença autoimune do sistema nervoso central caracterizada pelo reconhecimento inadequado de antígenos, e por uma resposta imunológica inflamatória mediada por linfócitos e macrófagos. Placas localizadas de desmielinização, típicas desta patologia, são consequência desta resposta inflamatória. A sua etiopatogenia tem por base a interação entre fatores genéticos e ambientais.

Mecanismos epigenéticos [via metilação do DNA, modificações de histonas e microRNAs (ou miRNAs)] podem modificar/alterar a expressão de genes e também modular a resposta a fatores ambientais. Nos últimos anos, inúmeras evidências apontam para o papel dos microRNAs não só no desenvolvimento do sistema imune, como nas funções das células do sistema imune inato e adaptativo. Os miRNAs controlam processos imunológicos, incluindo o desenvolvimento e maturação dos linfócitos T e B, apresentação de antígenos e produção de citocinas. São pequenas sequências de RNA que não são traduzidas em proteínas, mas podem interferir na regulação de RNAs codificantes. Neste contexto, a expressão diferencial de alguns miRNAs e o seu papel em várias doenças autoimunes, incluindo a EM, têm sido investigados.

Objectivo: Identificar biomarcadores genéticos e epigenéticos (miRNAs) de evolução de doença numa população de doentes Portugueses com EM.

Metodologia: Este é um projeto multicêntrico que envolve doentes de vários hospitais terciários portugueses. Até ao momento 8 centros do Norte a Sul do País aderiram a este projeto. Poderão ainda vir a ser incluídos mais centros que se mostrem interessados em participar. O desenho do estudo prevê que sejam investigados 600 doentes com o diagnóstico de EM segundo os critérios de McDonald. A identificação dos biomarcadores será efectuada a partir de DNA e RNA dos doentes.

Conclusões: A identificação destes biomarcadores poderá contribuir para uma melhor caracterização dos doentes e do seu diagnóstico, assim como auxiliar nas decisões terapêuticas e/ou monitorização dos seus efeitos.

C06. Natalizumab na Esclerose Múltipla Secundária Progressiva - Resultados de um Centro Português

Inês Correia, Inês Marques, Sónia Batista, José Coelho, Carla Nunes, Carmo Macário, Lúvia Sousa
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Apesar dos avanços recentes no tratamento da Esclerose Múltipla (EM), ainda nenhum tratamento mostrou benefício nas formas progressivas da doença.

Objectivos: Reportar a experiência clínica com natalizumab numa cohort de doentes com EM forma Secundária Progressiva (EMSP).

Métodos: Estudo retrospectivo de doentes com EMSP tratados com natalizumab por mais de 12 meses. Analisados dados da base IMED®, incluindo taxa anualizada de surtos, EDSS, RM e tratamentos prévios.

Resultados: Incluídos 27 doentes, 74.1% do sexo feminino, idade média de início de EM aos 33.4±11.6 anos e de início de EMSP após 8.7±7.3 anos de doença. Natalizumab iniciado após 10±10.5 anos de EMSP, com tempo médio de tratamento de 38±21.8 meses. Observou-se redução de 48% da taxa anualizada de surtos face ao ano prévio ao natalizumab (0.81 vs.

0.42, p=0.019). Relativamente a incapacidade, não se verificou diferença estatisticamente significativa da mediana de EDSS (EDSS 6.0 antes e após tratamento). Apesar de ter ocorrido progressão de incapacidade em 40.7% dos doentes (agravamento máximo de 1.5 pontos de EDSS), 33.3% estabilizaram e 25.9% melhoraram (diminuição máxima de 1.0 ponto de EDSS). Nenhuma variável teve impacto significativo na progressão de EDSS. Efectuada RM crânio-encefálica em 15 doentes, com estabilidade de carga lesional em 80%. 74.1% dos doentes suspenderam natalizumab, 40% por falta de eficácia e 60% por vírus JC positivo. Embora sem significado estatístico, um ano após suspensão de natalizumab ocorreu progressão de incapacidade em 35% (EDSS 6.0 vs. 6.5), sem agravamento da taxa anualizada de surtos (0.4vs.0.4).

Conclusão: Neste estudo o natalizumab associou-se a redução da taxa anualizada de surtos e a ausência de progressão significativa da incapacidade, tendo 59.2% dos doentes apresentado estabilização ou melhoria da incapacidade durante o tratamento. Embora sejam necessários mais dados, com base nestes resultados, o natalizumab não deverá ser excluído das opções terapêuticas em doentes com EMSP.

C07. Boletim do doente com Esclerose Múltipla

Pedro Abreu^{1,2}, Fátima Lopes³, Maria José Sá^{1,4}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de S. João, Porto; 2-Departamento de Neurociências, Neuropsiquiatria e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 3-Hospital de Dia do Centro Hospitalar de S. João, Porto; 4-Faculdade das Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa, Porto.
pmabreu@netcabo.pt

Introdução: A esclerose múltipla (EM), doença crónica e potencialmente incapacitante, coloca problemas de diversa índole aos doentes, familiares e profissionais de saúde, que, em muitos casos podem ser obviados pela existência de boletins semelhantes àqueles que existem para outras doenças crónicas ou outras condições (gravidez). Além de informativos, esses boletins visam facilitar o livre e rápido acesso aos cuidados de saúde, a comunicação entre doente-médico-instituição de saúde e a aderência à medicação.

Objectivos: Criar um caderno (boletim) para doentes com EM onde o doente e/ou profissional de saúde possam registar informações pertinentes sobre a doença. O boletim deverá permitir uma consulta objectiva e atualizada, sempre que necessário, sobre o estado de saúde do doente, a evolução da sua doença e seus tratamentos pelos profissionais de qualquer instituição de saúde.

Métodos: Os autores consultaram bibliografia e vários modelos de boletins para o doente crónico já existentes. Este trabalho foi aprovado pela comissão de ética do Centro Hospitalar de São João.

Resultados: Produziu-se um boletim individual para doentes com esclerose múltipla, de natureza prática e de fácil preenchimento, onde constam as várias informações pertinentes sobre o doente e sua doença, estado vacinal, gravidezes e partos e ainda co-morbilidades.

Conclusão: A criação de um boletim do doente com EM com um registo individualizado de sua pertença vai permitir, em nossa opinião, um melhor seguimento, uma melhor articulação e informação entres os diversos profissionais de saúde que dele cuidam e uma maior percepção da adesão à terapêutica.

C08. Utilidade da pesquisa de bandas oligoclonais de IgG na prática clínica atual: análise de uma coorte de doentes com síndrome clínico isolado

Lúcia Carvalho¹, Joana Guimarães^{1,2}, Maria José Sá^{2,3}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Consulta de Doenças Desmielinizantes, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto.

Introdução: os avanços recentes no diagnóstico precoce da esclerose múltipla (EM) permitem que o seu diagnóstico, no doente com síndrome clínico isolado (CIS), se fundamente essencialmente na ressonância magnética (RM) cerebral.

Objetivo: avaliar a relevância atual da pesquisa de bandas oligoclonais de IgG na prática clínica diária, de acordo com os critérios de diagnóstico (McDonald, 2010) de EM.

Metodologia: análise retrospectiva (janeiro de 2009 a março de 2013) de doentes submetidos a estudo do líquido cefalorraquidiano (LCR) com pesquisa de bandas oligoclonais de IgG por evento neurológico compatível com CIS, avaliados consecutivamente e seguidos durante um período mínimo de 2 anos.

Resultados: encontraram-se 86 doentes com critérios para CIS, com uma média de idade de 33,7 anos, 54 (62,8%) do sexo feminino. Desta amostra, 37 (43%) doentes apresentavam uma primeira RM cerebral positiva para EM, 32 dos quais tinham BO positivas. Dos 49 (57%) doentes com RM negativa inicial, 27 apresentavam RM positiva para EM após 2 anos, e 18 doentes mantinham RM negativa. Dos 27 doentes com RM inicial negativa que aos 2 anos tinham convertido para EM, 20 apresentavam BO positivas. Na avaliação aos 2 anos, 23,2% dos doentes diagnosticados com EM, sem critérios imagiológicos iniciais, tinham BO positivas.

Conclusões: embora a análise do LCR com pesquisa de bandas oligoclonais não seja atualmente mandatória para o diagnóstico de EM, os doentes com clínica sugestiva de CIS parecem beneficiar deste estudo. Nomeadamente poderá ajudar a definir os casos que devem manter vigilância, ainda que a RM não apresente os achados radiológicos que permitem o diagnóstico de EM.

C09. Experiência Clínica com Fampridina na Terapêutica Sintomática da Esclerose Múltipla

João Sequeira, Carlos Capela, Soraia Vaz, Ariana Barros, Pedro Brás, Ary de Sousa, Sara Dias, Joana Morgado, Rui Pedrosa
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
joapfsequeira@gmail.com

Introdução: A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença crónica e inflamatória do sistema nervoso central, constituindo a causa mais frequente de incapacidade neurológica em adultos jovens. A Fampridina (4-aminopiridina) é um bloqueador dos canais de potássio, indicada em doentes adultos com EM com disfunção da marcha (EDSS 4-7), melhorando a sua qualidade através do aumento da condução dos potenciais de acção ao nível dos axónios desmielinizados. A sua formulação de libertação prolongada (LP) encontra-se actualmente aprovada pelo Infarmed para utilização em ambiente hospitalar.

Objectivos: Avaliar a efectividade (taxa de doentes respondedores, velocidade da marcha e função manual), a seguran-

ça e o impacto subjectivo do tratamento com Fampridina LP.

Metodologia: Estudo clínico pós-comercialização, recrutando 43 doentes consecutivos elegíveis (em 68 autorizações até ao momento) para o tratamento com Fampridina LP. Realizadas avaliações antes (D0) e após 2 semanas (W2) de tratamento empregando o Timed 25-Foot Walk (T25FW), 9-Hole Peg Test (9-HPT) e a escala 12-Item Multiple Sclerosis Walking Scale (MSWS-12). Uma melhoria de $\geq 20\%$ no T25FW foi definida como critério de resposta. Foram considerados respondedores tardios aqueles que, apresentando uma melhoria $< 20\%$ no T25FW, fossem respondedores no MSWS-12 e atingissem 20% de melhoria no T25FW ao final de 4 semanas de tratamento.

Resultados: De uma amostra consecutiva de 43 adultos com EM elegíveis para o tratamento com Fampridina LP, 27 (64,29%) foram respondedores, 8 não-respondedores e 6 respondedores tardios. Registaram-se 2 descontinuações devido a efeitos adversos ao medicamento. No grupo respondedor verificou-se uma melhoria média do T25FW de 39,64% e da função manual quer ao nível da mão dominante como da mão não-dominante (em 79,17% e 70,83% dos doentes, respectivamente).

Conclusões: O tratamento com Fampridina LP na EM apresenta uma elevada taxa de resposta na amostra estudada, demonstrando benefício ao nível da velocidade da marcha e função manual.

C010. Fampridina no tratamento sintomático da Esclerose Múltipla: efeitos na cognição e destreza manual

José Beato-Coelho, Miguel Pereira, Inês Correia, Joana Marçal, Isabel Ribeiro, Alda Melo, Carla Nunes, Sónia Batista, Lúcia Sousa, Carmo Macário
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar, Universitário de Coimbra.
jmcoelho87@gmail.com

Introdução: A 4-aminopiridina (Fampridina) na dose de 10mg 2 vezes ao dia, está indicada em doentes com esclerose múltipla (EM) que apresentem um EDSS entre 4 e 7. Neste sub-grupo de doentes 40% apresentam uma melhoria da velocidade de marcha superior a 20% após 2 semanas de terapêutica. Na literatura encontram-se referências a efeitos benéficos tanto a nível da destreza manual como da cognição.

Objectivos: Avaliar em doentes medicados com Fampridina, o seu efeito na velocidade da marcha (VM), velocidade de processamento de informação (VPI) e destreza manual (DM).

Métodos: Incluíram-se todos os doentes com início de Fampridina após Março de 2015. O protocolo de avaliação consistiu na avaliação da VM (T25-FW), avaliação do VPI com o teste Symbol Digit Modality Test (SDMT) e avaliação da DM com o 9-Hole Peg Test. Estes testes foram avaliados antes e 2 semanas após toma de Fampridina. Consideraram-se respondedores aqueles cuja velocidade da marcha melhorou mais de 20%. Nos doentes em que esta melhoria não ocorreu mas que notaram subjectivamente uma melhoria, repetiu-se a avaliação da velocidade da marcha às 2 semanas após a 2ª avaliação.

Resultados: Foram incluídos 16 doentes, 81,25% do sexo feminino, com uma idade média de 50 anos e uma mediana EDSS de 5,5. A frequência de respondedores foi 13(81,25%). Após duas semanas sob Fampridina, verificou-se melhoria estatisticamente significativa na avaliação da VM (27,88 vs. 19,23, $p<0,001$), SDMT (32,19 vs. 32,75, $p<0,001$) e DM da mão

dominante (34,01 vs. 27,86, $p < 0,030$). Na análise de regressão multivariada não se identificaram factores clínicos preditores de resposta à fampridina, nomeadamente idade, escolaridade, EDSS e duração da doença.

Conclusões: Com base nesta amostra há sugestão que o uso da Fampridina, para além de beneficiar a VM, tem ainda benefícios a nível cognitivo, nomeadamente na VPI, e de destreza manual.

CO11. Modelo animal de desmielinização induzida pela cuprizona: caracterização preliminar do fenótipo locomotor e imagiológico

Filipe Palavra^{1,2,3}, Sara Nunes^{1,2}, Lorena Petrella³, João Dinis^{1,2}, Frederico C. Pereira^{1,2}, Luís Almeida^{1,2}, António Francisco Ambrósio^{1,2}, Miguel Castelo-Branco^{2,3}, Flávio Reis^{1,2}

1-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Imagem Biomédica e Ciências da Vida (IBILL), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 2-CNC.IBILL, Universidade de Coimbra; 3-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde (ICNAS) da Universidade de Coimbra. fpalavra@fmed.uc.pt

Introdução: A cuprizona é um quelante de cobre que produz uma oligodendrociopatia reversível em animais, parecida à esclerose múltipla humana. Este modelo é atrativo para estudo da remielinização, permanecendo por clarificar algumas das suas características fundamentais.

Objetivo: Caracterizar, em termos comportamentais e imagiológicos, o modelo animal de desmielinização induzida pela cuprizona.

Materiais e métodos: Administrou-se uma solução de cuprizona a 0.2% a 16 murganhos C57BL/6, durante 5 semanas. Ao fim desse período (S5), 8 animais foram avaliados por Rotarod (15⇒25 rpm, 100s cada) e 6 deles por Ressonância Magnética (BioSpec94/20 USR, 9.4T), usando ponderações T2 e *Diffusion Tensor Imaging* (DTI). Repetiu-se o protocolo nos 8 animais restantes, duas semanas depois (S7).

Resultados: Na S5, os animais expostos à cuprizona tiveram uma prestação no Rotarod inferior à dos controlos, traduzindo-se esta diferença num menor tempo de marcha no dispositivo (138.3s vs. 164.8s, $p=0.03$). Na S7 não se registaram diferenças significativas (147.9s vs. 162.7s, $p=0.44$). Comparando os dados de imagem obtidos às 5 e 7 semanas, não se identificaram diferenças relativamente ao volume cerebral total ($p=0.56$) e ao volume do corpo caloso (CC) ($p=0.16$), mas registou-se um incremento significativo ($p=0.03$) no volume cortical. Observou-se um aumento da intensidade de sinal em T2 do CC das 5 para as 7 semanas, após normalização com o tálamo ($p=0.03$) e uma correlação entre o volume e a intensidade do CC às 7 semanas ($p=0.001$). Numa análise feita por *Voxel-based morphometry* e por DTI, observou-se uma tendência para a significância estatística nas diferenças encontradas no CC, na comissura anterior e no córtex, entre S5 e S7.

Discussão/Conclusão: Apesar de preliminares, os dados permitem identificar diferenças em vários parâmetros registados no pico da desmielinização (S5) e numa fase precoce da remielinização espontânea (S7). O estudo prosseguirá com uma análise bioquímica, molecular e imuno-histoquímica, desenhada com intuito farmacoterapêutico.

Financiamento: Fundação para a Ciência e a Tecnologia (Projeto Estratégico Pest-C/SAU/UI3282/2013 e UID/NEU/04539/2013), COMPETE-FEDER e Biogen.

POSTERS

P01. Cefaleia súbita como primeira manifestação de esclerose múltipla

Lia Leitão¹, Sofia Marques², Mariana Santos¹, Ângela Timóteo¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando da Fonseca; 2-Serviço de Psiquiatria, Hospital do Espírito Santo.

Introdução: A cefaleia como primeira manifestação de esclerose múltipla tem uma prevalência reportada de 1.6 a 26%. Existem poucos casos descritos de cefaleia com características de enxaqueca associadas a lesões desmielinizantes do mesencéfalo.

Caso Clínico: Mulher, 20 anos de idade, raça negra. Grávida de 8 semanas. Sem história pessoal ou familiar de cefaleias. Internada por cefaleia súbita que a acordou, opressiva, holocraniana, com fotofobia, cinesiofobia, náuseas e vômitos, e agravamento com manobras de Valsalva. Concomitantemente, referiu visão dupla transitória.

No exame neurológico apresentava, de alterado: oftalmoparésia internuclear direita; nistagmo vertical na supraversão; hipostesia tacto-álgica do hemicorpo esquerdo.

A TC-CE não mostrou lesões agudas, nomeadamente hemorragia subaracnoideia. Feita uma RM-CE que evidenciou lesões na substância branca bi-hemisférica (substância branca justa-atrial, cápsula externa esquerda, coronas radiatas), septo-calosas e na região peri-aquedutal, compatíveis com lesões desmielinizantes. Não foi injectado contraste pela gravidez. A angio-RM excluiu trombose venosa cerebral e não mostrou dilatações aneurismáticas. O EDVP excluiu dissecação carotídea. O exame citoquímico de LCR foi normal. A pesquisa de bandas oligoclonais do tipo IgG no líquor foi positiva e a do anticorpo anti-AQ4 foi negativa. Os potenciais evocados visuais, auditivos e somatossensitivos foram normais.

A cefaleia, com as mesmas características, manteve-se durante uma semana e teve remissão espontânea. No terceiro trimestre de gravidez teve um episódio de diminuição de força no membro inferior direito. Fez-se o diagnóstico de esclerose múltipla tipo surto-remissão. Após um ano de seguimento, não voltou a ter cefaleias.

Conclusão: Apresentamos um caso de uma doente com esclerose múltipla cuja primeira manifestação foi cefaleia de instalação súbita. A substância cinzenta peri-aquedutal, localizada no mesencéfalo, tem um papel determinante nos mecanismos da modulação da dor, tendo sido descrita uma associação entre a presença de placas desmielinizantes nesta localização e aumento da incidência de cefaleia com características migranasas.

P02. De neuropatia óptica bilateral sequencial corticorresponsiva a Esclerose Múltipla Surto-Remissão

Raquel Samões¹, Gonçalo Cação¹, Purificacion Ortiz², Ana Martins Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Nordeste – Hospital de Bragança.

Introdução: De acordo com o “Optic Neuritis Treatment Trial”, o risco de recidiva de nevrite óptica (NO) associada a Esclerose Múltipla (EM) é 35% aos 10 anos. Apresentamos um

caso em que três NO em pouco mais de um ano precederam o diagnóstico de EM.

Caso clínico: Mulher de 24 anos, antecedentes de obesidade e tabagismo, medicada com anticoncepcional oral. Saudável até Setembro de 2012, altura em que desenvolveu dor ocular direita com diminuição da acuidade visual (AV) ipsilateral. Ao exame neurológico, de positivo, apresentava papilite direita com AV <1/10. Foi feito o diagnóstico de NO bulbar direita, sendo os potenciais evocados sugestivos de lesão pré-quiasmática bilateral. A RMN encefálica 1.5T não revelava lesões e o estudo de causas infecciosas, imunológicas (incluindo anti-AQP4) e metabólicas foi negativo. Foi tratada com metilprednisolona seguida de prednisolona em esquema de desmame. Dois meses depois, nova NO, desta vez retrobulbar e contralateral, tendo-se aumentado novamente a dose de corticóide, seguida de novo desmame. Três meses após, nova NO esquerda. Repetiu RMN que se mantinha normal; angiografia fluoresceínica também sem alterações. Aumentou-se de novo a dose de corticóide e iniciou azatioprina. Cerca de um ano depois, iniciou queixas sensitivas dos quatro membros com dificuldade de esvaziamento vesical, assumindo-se surto medular sensitivo; a RM revelou lesões encefálicas e medulares compatíveis com EM, tendo-se feito o diagnóstico de EM-surto remissão e iniciado terapêutica com interferão beta-1a subcutâneo. Um ano após, por actividade clínica e imagiológica da doença, com um EDSS=1.5, a terapêutica foi alterada para fumarato de dimetilo.

Conclusão: No caso apresentado, o diagnóstico de neuropatia óptica bilateral sequencial corticorresponsiva deu lugar ao de EM-surto remissão, permitindo passar de uma terapêutica sintomática a uma terapêutica modificadora da actividade de doença.

PO3. Esclerose Múltipla e Doença de Crohn sob Infiximab: convívio pacífico até quando?

Ana Aires^{1,2}, Carolina Lopes¹, Rui Cadilha³, Andreia Costa^{1,2}, Pedro Abreu^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação do Centro Hospitalar São João. ana.aires.mail@gmail.com; anacarolinasmlopes@gmail.com; andreiafgcosta@gmail.com; pmabreu@netcabo.pt

Introdução: A Esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória do SNC, caracterizada por destruição da mielina. Observações recentes sugerem a associação entre EM e Doença Inflamatória Intestinal (DII). Os antagonistas anti-TNFalfa como o infliximab são uma opção terapêutica eficaz na DII, porém poderão induzir o agravamento das doenças desmielinizantes.

Caso Clínico: Homem, 33 anos, com antecedentes de colite ulcerosa desde 2007. Seguido em consulta por Esclerose Múltipla Surto-Remissão diagnosticada em 2004, aos 23 anos, após crise epilética inaugural. A RM cerebral revelou lesões desmielinizantes supra e infratentoriais, algumas com captação de contraste. A RM medular apresentou lesões desmielinizantes em D2 e D3. O estudo de líquido revelou bandas oligoclonais (+) LCR/ (-) plasma. Os potenciais evocados visuais registaram alterações compatíveis com desmielinização do nervo ótico direito. Iniciou interferão-beta 1a, sem novos surtos. Seis anos após diagnóstico (2010), por reacção no local da

injecção e agravamento da DII, apesar de serologia JC positiva, efetuou durante 2 anos tratamento com natalizumab (Tysabri®). Nos 3 anos seguintes, sob azatioprina 150 mg, permaneceu assintomático, com EDSS 1.0 e as RM cerebrais mantiveram-se sem aumento evidente da carga lesional, apresentando uma lesão com realce com gadolínio em apenas uma delas. Em 2013, por franco agravamento da colite ulcerosa, iniciou terapêutica com anti-TNF (Infliximab), mantendo azatioprina. Permaneceu sem novos surtos até maio de 2015, altura em que inicia quadro de alterações de sensibilidade (álgica, vibratória e postural) no hemicorpo esquerdo e movimentos pseudo-atetósicos do membro superior ipsilateral, pelo que realizou RM cerebral e medular.

Conclusões: O caso descrito enfatiza a complexidade do tratamento de doentes com EM e outras doenças autoimunes como a DII. O infliximab, embora muito eficaz no controlo da colite ulcerosa, poderá condicionar o agravamento da EM. Os autores pretendem discutir qual será a melhor opção terapêutica para controlo de ambas as doenças.

PO4. Porfíria cutânea tarda num doente com esclerose múltipla e artrite reumatóide

Andreia Costa^{1,2}, Ana Aires^{1,2}, Carolina Lopes^{1,2}, Maria José Silva³, Elisabete Moreira⁴, Eva Mariz⁵, Pedro Abreu^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências, Neuropsiquiatria e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 3-Serviço de Hematologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 4-Serviço de Dermatologia do Centro Hospitalar São João, Porto; 5-Serviço de Reumatologia do Centro Hospitalar São João, Porto.

Introdução: A esclerose múltipla e a artrite reumatóide partilham processos fisiopatológicos similares mas a sua coexistência no mesmo doente é pouco frequentemente descrita. A porfíria cutânea tarda é uma doença rara, esporádica em 75% dos casos, podendo, por vezes, tornar-se evidente após exposição a hepatotóxicos.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino de 47 anos, com antecedentes de artrite reumatóide (sob metotrexato), dislipidemia e tabagismo, sem antecedentes familiares de relevo, foi avaliado por quadro com dois dias de evolução de alteração da visão. Ao exame neurológico objetivou-se oftalmoplegia internuclear e parésia facial de tipo central à esquerda. Realizou RM do neuroeixo (lesões desmielinizantes dispersas pelo corpo caloso, substância branca periventricular, pontobulbares e medulares, com e sem captação de contraste), estudo autoimune e estudo de líquido (bandas oligoclonais +líquor/-soro). O doente cumpria critérios de esclerose múltipla forma surto-remissão segundo McDonald-2010. Em reunião multidisciplinar decidiu-se a alteração da terapêutica para azatioprina. O doente manteve-se assintomático, contudo na RM aos 6 meses, eram evidentes novas lesões desmielinizantes e lesões captantes de contraste. Por este motivo e dada a estabilidade reumatológica, optou-se pelo início de medicação com interferão-beta-1b. Cerca de 2 meses após a introdução do fármaco, o doente evidencia de novo alterações cutâneas descritas como bolhas e fragilidade cutânea no dorso das mãos, em relação com traumatismos. Foi efetuado doseamento das porfirinas, tendo sido consistente com a suspeita clínica de Porfíria cutânea tarda.

Conclusões: O tratamento da esclerose múltipla forma surto-remissão com interferão-beta-1b está bem estabelecido

do. Neste doente, que já padecia de duas doenças autoimunes, o surgimento da sintomatologia após o início da medicação sugere a possibilidade de que o interferão-beta-1b, pelo seu potencial efeito hepatotóxico, possa ter desencadeado a porfiria cutânea tarda. Tanto quanto sabemos este é o segundo caso descrito da associação interferão beta-porfiria, o primeiro em relação com o interferão-beta-1b.

P05. Esclerose Múltipla Pediátrica: um desafio terapêutico

Joana Jesus Ribeiro, Inês Correia, Ana Margarida Novo, Sónia Baptista, Lúvia Sousa

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
joanajrbeiro@gmail.com

Introdução: A Esclerose Múltipla (EM) pediátrica representa 2-5% dos casos de EM, com critérios de diagnóstico específicos em idades inferiores aos 12 anos. Evolui quase exclusivamente forma surto-remissão, habitualmente com melhor recuperação funcional após surto, mas com taxa anual de surtos 2-3 vezes superior ao adulto e um pior prognóstico a longo termo, sendo o diagnóstico e tratamento precoces determinantes.

Caso Clínico: Menina, que aos 11 anos de idade tem episódio de diplopia e ataxia da marcha, após síndrome gripal, e com posterior repetição sazonal. Internada no nosso serviço em 2001, com 14 anos, apresentando ao exame neurológico nistagmo multidireccional, disartria, tetraparésia espástica, sinal de Babinsky bilateral, diminuição sensibilidade vibratória, ataxia cinética e da marcha (EDSS 7.0). A Ressonância Magnética Crânio-encefálica (RMN-CE) apresenta lesões hiperintensas em T2 infra e supratentoriais sem captação de contraste e black holes, compatíveis com EM. PEV com atraso bilateral da onda P100 e restante estudo analítico normal. Efectua Mitoxantrona, até dose cumulativa máxima 120 mg, assistindo-se a uma boa recuperação (EDSS 4.0) apesar de surtos ocasionais, seguido de Acetato de Glatirâmero. Em 2005, após 3 surtos e EDSS 6.0, inicia Ciclofosfamida, com recuperação do estado neurológico prévio (EDSS 4.0). Em 2007, por motivos de segurança, efectua Interferon beta-1b, ao qual se teve de associar IgIV por novos surtos (EDSS 6.0). Repete-se punção lombar para pesquisa de JCV que é negativa. Inicia Natalizumab, sem agravamento do EDSS e da carga lesional na RMN-CE apesar de 3 surtos nos 8 anos de tratamento, mantendo serologia JCV negativa.

Conclusão: Este caso demonstra a agressividade da EM pediátrica e o desafio terapêutico que constitui, sendo fundamental um tratamento atempado e adequado ao perfil de gravidade. As estratégias terapêuticas atuais são insuficientes, sendo necessário mais estudos que demonstrem a segurança e eficácia dos novos fármacos já aprovados para o adulto.

P06. Síndrome pós-radioterapia do neuroeixo no diagnóstico diferencial de Esclerose Múltipla

Inês Correia, Inês Marques, Lúvia Sousa

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: Várias situações clínicas podem mimetizar as alterações paraclínicas da EM complicando o diagnóstico,

entre as quais a radioterapia holocraniana, causa reconhecida de alterações da substância branca.

Caso Clínico: Homem, 62 anos. Aos 54 anos inicia episódios sucessivos de diminuição de força muscular e sensibilidade nos membros inferiores, com alterações urinárias, acumulando progressivamente incapacidade até perda de capacidade de marcha. Após novo agravamento é observado por neurologia, apresentando paraparésia G2/3 necessitando de cadeira de rodas e nível sensitivo álgico em D8 (EDSS 7.0). Tinha história de carcinoma de pequenas células pulmonar considerado curado (33 anos), hipertensão arterial e diabetes mellitus tipo 2. Realizou RM cranioencefálica que revelou alterações difusas da substância branca, com acentuado grau de atrofia global e uma lesão com realce após contraste. A RM medular revelou múltiplas lesões intramedulares de predomínio posterior e duas realçavam após contraste. Apresentava bandas oligoclonais no LCR ausentes no soro, prolongamento da latência da onda P100 bilateralmente, ANA positivo com elevados títulos de anticorpos anti-SSA52, e anticorpos anti-aquaporina 4 negativos. Após metilprednisolona 1g/iv/id 5 dias houve melhoria clínica e perante a incerteza diagnóstica entre EM e Síndrome de Sjögren (posteriormente excluído), iniciou ciclofosfamida mensal, havendo benefício clínico. Após novo surto aos 61 anos foi assumido o diagnóstico de EM com surtos agressiva e iniciou natalizumab, com estabilização da doença e melhoria clínica franca (EDSS 6.0). Aos 62 anos temos acesso à totalidade do processo clínico e verificamos que no contexto neoplásico fez radioterapia holocraniana profilática, o que poderia estar relacionado com as alterações da RM e PEV's. Atendendo à evolução clínica e resposta aos tratamentos, mantivemos o diagnóstico de EM.

Conclusão: Com este caso clínico pretende-se demonstrar a dificuldade de diagnóstico em doentes com patologias prévias que podem promover desmielinização e mimetizar alterações paraclínicas da EM.

P07. Doses baixas de Rituximab no tratamento da Neuromielite Óptica

Ana Margarida Novo, Inês Correia, Inês Marques, Sónia Batista, Lúvia Sousa

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
amfloresnovo@gmail.com

Introdução: O Rituximab é o tratamento mais eficaz na Neuromielite Óptica (NMO). Contudo, a dose mínima eficaz e a frequência de administração são ainda objecto de discussão.

Caso clínico: Mulher, 43 anos, transferida de outro Hospital, em Junho de 2013, com paraparésia grave por mielite dorsal longitudinalmente extensa (D3 a D9), sem benefício após cinco dias de metilprednisolona endovenosa 1g/dia. RM cerebral normal e sem bandas oligoclonais no líquido. Inicialmente colocada hipótese de neurosarcoidose, que não foi confirmada. Resposta inicial muito favorável à plasmaferese mas uma semana depois assiste-se a agravamento da paraparésia e parésia braquial esquerda de novo. A RM medular mostrou nova lesão extensa cervical (C1 a C5). Nesta fase, repete ciclo de metilprednisolona e plasmaferese, seguido de ciclofosfamida endovenosa 1g mensal. Por novo agravamento, a seguir à segunda administração de ciclofosfamida, inicia terapêutica com micofenolato de mofetil 2g/dia. No mês seguinte, é reinternada por hemiparesia grave e incapacidade

de marcha. Nesta fase, é iniciada terapêutica com Rituximab 100mg/semana durante 3 semanas, a repetir mediante valores de populações linfocitárias (CD19+), com recuperação completa dos défices. Em Novembro de 2013, recebemos o resultado da pesquisa de anticorpos anti-aquaporina4 que foi positiva. Faz novo tratamento em Fevereiro de 2014 por surto, também com recuperação completa, optando-se por manter doses de 100mg de Rituximab mensais. Tem novo surto oito meses depois, sendo aumentada a dose de Rituximab para 200mg de 2 em 2 meses, intercalado com metilprednisolona 1g mensal, com recuperação completa dos défices neurológicos e estável desde então.

Conclusão: Neste caso, a utilização de doses baixas de Rituximab produziu um benefício que ultrapassou as expectativas mais favoráveis. Esquemas terapêuticos individualizados com baixas doses de Rituximab repetidas de acordo com o curso clínico da doença e/ou valores de subpopulações linfocitárias poderão ser mais eficazes na NMO do que as terapêuticas convencionais.

P08. NMO associada a ileus grave

Ana Arraiolos, José Vale, Paulo Alegria

Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal.

Introdução: Para além dos astrócitos, os anticorpos anti-aquaporina 4 ligam-se também ao tecido renal e gástrico (e outros). Apenas o sistema neurológico é, no entanto, diretamente lesado na NMO. Sintomas como vómitos e soluços são secundários ao envolvimento neurológico. A NMO associa-se, por outro lado, a outras doenças autoimunes, e têm sido descritos casos de “desencadeamento” ou “exacerbação” da NMO por infeções, podendo estas outras doenças justificar sintomas acompanhantes.

Caso clínico: Mulher, 32 anos, etnia indiana, naturalidade portuguesa, atualmente residente em Inglaterra, sem antecedentes de relevo. Inicia subitamente paragem de emissão de fezes juntando-se, ao fim de uma semana, picos febris e disúria. Observada passada outra semana: apirexia, abdómen muito distendido, defesa à palpação, entubação nasogástrica com conteúdo entérico. Análises com ligeira neutrofilia, PCR discretamente elevada, discreta hepatite, leucocitúria, nitritos positivos. TC abdominopélvica com distensão difusa do trato digestivo, sem obstrução, indiciando ileus, com líquido no hipogastro. Operada com descrição macroscópica de pus no peritoneu (não foi analisado nem cultivado), apendicectomia profilática. Iniciou antibioterapia. Urocultura da entrada com *Proteus mirabilis*, hemoculturas negativas. Após várias intercorrências médicas observou-se, passados 10 dias, sonolência excessiva e ligeira tetraparésia, com RM de neuroeixo sugestiva de NMO. Anticorpo anti-aquaporina 4 positivo. Iniciou corticoterapia com melhoria neurológica progressiva mas persistindo ileus marcado, sem causa evidente. Ao fim de 6 meses, já sob azatioprina, apresenta-se estável do ponto de vista neurológico, ainda com alguma obstipação que tem vindo a melhorar.

Discussão e conclusões: O ileus é muito proeminente nesta doente e a sua relação com uma peritonite de causa desconhecida não é linear. Na literatura descreveu-se outro caso associado a NMO e diversos associados a outras doenças autoimunes. Foram identificados na Chronic Intestinal Pseudo Obstruction (CIPO) autoanticorpos contra os neurónios do tubo digestivo e discute-se se a IgG NMO poderá provocar sintomas noutros tecidos.



Reunião da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria “Discussão de Casos de Difícil Diagnóstico”

25 e 26 de setembro de 2015
Montado Hotel & Golf Resort – Algeruz /Palmela



SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE NEUROPEDIATRIA

ORGANIZAÇÃO:

José Paulo Monteiro e Maria José Fonseca

Programa

Sexta-feira, 25 de setembro de 2015

09h00 Abertura do secretariado

09h30-11h30 Comunicações Livres

1º Painel

Moderador: Pedro Cabral

Arguentes: Ana Moreira e Paulo Sousa

Atraso, microcefalia e atrofia dos núcleos caudados.

Maria Miguel Gomes, Marlene Abreu, Filipa Almeida, Sofia Pina, Inês Carrilho

Encefalopatia grave com atrofia cerebelosa – em busca de um diagnóstico

Isabel Periquito, Cristina Novais, José Paulo Monteiro

Leucoencefalopatia progressiva sem diagnóstico

Ana Sousa Pereira, Noémia Silva, Carla Mendonça

Lipodistrofia e Depósitos de ferro nos Gânglios da Base- uma associação invulgar

Paula Pires, Manuela Santos

Surdez neurossensorial, atraso psicomotor e hipotonia

Noémia Rosado da Silva, Ana Pereira, Carla Mendonça, Andreia Gomes Pereira

11h30-12h00 Café

12h00-13h00 Vida e Obra de Garcia de Orta

Profª Palmira Fontes da Costa, Faculdade Ciências e Tecnologia - UNL. Campus Caparica

Moderadores: Anselmo Costa e Ana Jorge

13h00-14h30 Almoço

14h30-16h00 Comunicações Livres

2º Painel

Moderador: Eulália Calado

Arguentes: Inês Carrilho e Mónica Vasconcelos

Atraso do desenvolvimento grave e vômitos cíclicos de etiologia a esclarecer

Isabel Periquito, Cristina Novais, José Paulo Monteiro

Criança com distonia e coreia, crises disquinéticas e atraso global DPM

Sofia Duarte, Ana Moreira

Hipertensão intracraniana e atingimento de múltiplos pares cranianos – será apenas pseudotumor cerebri?

Catarina Martins Serra, Raquel Lima, João Tavares, Carla Mendonça, Andreia Gomes Pereira

Leucodistrofia hipomielinizante sem diagnóstico etiológico

Andreia Forno, Tiago Rodrigues, Paulo Rego Sousa

16h00-16h30 **Café**

16h30-18h00 **Comunicações Livres**

3º Painel

Moderador: Teresa Temudo

Arguentes: Carla Mendonça e Rita Silva

Discinésia paroxística em estudo

Marlene Abreu, Maria Miguel Gomes, Filipa Almeida, Inês Carrilho

Distonia paroxística desde os 4 anos de idade

Sofia Duarte, Ana Moreira

Doença Neurodegenerativa do SNC - Qual o diagnóstico?

Ángela Almeida, Luísa Diogo, Isabel Fineza

Encefalite do tronco e gânglios da base – um desafio diagnóstico

João Carvalho, Cândida Cancelinha, Cristina Pereira, Cármen Costa, Mónica Vasconcelos, Isabel Fineza, Conceição Robalo

18h00-19h30 **Assembleia Geral da SPNP**

20h30 Jantar

Sábado, 26 de setembro de 2015

07h00-09h00 **Aves Migratórias no Estuário do Sado (*Saída de Campo*)**

Observação de aves limícolas no estuário do Sado, numa zona de salinas, junto a à ribeira da Marateca. Levar binóculos, guia de campo, calçado e roupa confortável para um percurso a pé de cerca de 2 km, a 10 minutos de carro do hotel.

09h30-11h00 **Comunicações Livres**

4º Painel

Moderador: Olavo Gonçalves

Arguentes: Conceição Robalo e Fátima Furtado

Encefalopatia Epiléptica – Que Etiologia?

Cristina Novais, Isabel Periquito, Maria José Fonseca, José Paulo Monteiro

Hipotermia periódica espontânea numa adolescente com Síndrome Orofaciodigital tipo 1: Que diagnóstico?

Filipa Mestre A. Dias, Carla Pires Mendonça

Síndrome de PANS – Um diagnóstico controverso

Maria Helena Afonso, Cátia Almeida, Ana Moscoso, Rita Silva

Tumores malignos da bainha dos nervos periféricos em adolescentes com Neurofibromatose tipo 1 – apresentação de 2 casos clínicos

Mariana Fernandes, João Passos, Joana Marques, Ana Azevedo, Manuela Mafra, Sofia Nunes, Duarte Salgado

11h00-11h30 **Café**

11h30-13h00 **Comunicações Livres**

5º Painel

Moderador: Manuela Santos

Arguentes: Teresa Moreno e Susana Rocha

Atraso e/ou regressão - que etiologia?

Borges, Catarina; Sequeira, Sílvia; Jacinto, Sandra; Furtado, Fátima

Leucodistrofia, dismorfias e alterações na biópsia muscular em adolescente do sexo feminino

Soeiro e Sá M, Moldovan O, Levy A e Sousa AB

Neurofibromatose, encefalorradiculomielite e anticorpos anti-GM1. Mas que diagnóstico?

Andreia Mota, Madalena Sales Luís, Andreia Bilé, José Carlos Ferreira, Pedro Cabral

PARALISIA CEREBRAL – quando pensar em diagnósticos alternativos?

Teresa Painho, Sandra Jacinto, Rita Silva, Carla Conceição, Ana Soudo, Eulália Calado

13h00 Encerramento da Reunião

Resumos

COMUNICAÇÕES LIVRES

Lipodistrofia e Depósitos de ferro nos Gânglios da Base - uma associação invulgar

Paula Pires, Manuela Santos

Centro Hospitalar Porto, Largo Abel Salazar 4099-001 Porto
paulaibmpires@gmail.com

Introdução: As lipodistrofias constituem um grupo de doenças heterogêneas genéticas ou adquiridas responsáveis pela perda de gordura. As doenças neurodegenerativas por depósito de ferro são doenças genéticas que se manifestam por doença do movimento, deterioração cognitiva e depósito de ferro nos gânglios da base. A associação das duas entidades no mesmo doente não se encontra descrita.

Caso Clínico: Apresentamos uma doente de 13 anos, filha de um casal não consanguíneo e sem patologia conhecida, sem antecedentes pré ou perinatais relevantes. Foi observada em neuropediatria aos 3,5 anos por atraso na aquisição das etapas de desenvolvimento. Ao exame apresentava alterações da motricidade ocular (decomposição dos movimentos), dismetria, ataxia da marcha, reflexos osteotendinosos presentes, e de limiar baixo, hiperlaxidez osteo-articular, distribuição anómala de gordura, assimetria do comprimento dos membros inferiores e escoliose lombar. Na investigação que incluiu estudo da cadeia respiratória mitocondrial, focagem isoeletrica de CDT, alfa-fetoproteína e RM cerebral não foram encontradas alterações.

Aos 6 anos é evidente um atraso cognitivo- quociente global do desenvolvimento de 52 (Escala de Griffiths), alterações da motricidade fina, hiperreflexia osteotendinosa global, amiotrofia de 1/3 distal dos membros inferiores com lesões em placa, longitudinais, de coloração nacarada e violácea. Foi colocada hipótese de esclerodermia que não se confirmou (estudo histológico e analítico). O quadro neurológico parecia o de uma ataxia congénita, não progressiva (vídeo).

Aos 11 anos é observada em neuropediatria na área de residência, dado haver um agravamento neurológico. É efectuada nova RM cerebral que mostra um hipossinal palidal bilateral e discreto alargamento folia cerebelosa. O EMG não revela sinais de miopatia ou neuropatia. Estudo molecular AOA1 sem alterações.

Dadas as graves atrofia dos membros e é encaminhada para a consulta de neuromusculares. Verificam-se atrofia membros com perda adiposa, rarefacção do cabelo, pele e fâcias envelhecido. O discurso é lento, disártrico e pobre. Há uma bradicinésia, com postura cifótica, apraxia oculomotora, apraxia orolingual com disartria, dismetria movimentos das mãos, hiperreflexia osteotendinosa, e marcha atáxica/bradicinética. (filme). Realiza nova investigação que revela um padrão analítico de colestase hepática, RM-CE com hipossinal em T2 ao nível dos globos pálidos e da substância nigra, compatível com depósito de ferro, cerebelo sem alterações. Resonância de músculo corroborou a clínica de lipodistrofia.

Conclusões: Actualmente o caso clínico descrito é explicado por duas entidades: doença neurodegenerativa por depósitos de ferro e lipodistrofia. Apresentado para discussão pelo carac-

ter progressivo, pela semiologia, pela associação destas duas patologias pouco frequentes e pela ausência de diagnóstico.

Surdez neurosensorial, atraso psicomotor e hipotonia

Noémia Rosado da Silva¹, Ana Pereira¹, Carla Mendonça²,
Andreia Gomes Pereira³

1-Interna de Pediatria do Centro Hospitalar do Algarve – Unidade de Faro; 2-Assistente Graduada de Neuropediatria do Centro Hospitalar do Algarve – Unidade de Faro; 3-Assistente Hospitalar de Neuropediatria do Centro Hospitalar do Algarve – Unidade de Faro.
noemialexandra@sapo.pt

Introdução: As encefalopatias hereditárias compreendem diversas patologias que têm em comum um curso progressivo, incapacitante e eventualmente letal. Caracterizam-se pela perda de aquisições e pelo aparecimento de novos sinais e sintomas neurológicos.

Caso clínico: Lactente de 8 meses, 5º filho de pais consanguíneos, etnia cigana. Pai falecido aos 28 anos após evento vascular não esclarecido; primos maternos com história de surdez. Nascido de termo em meio hospitalar, sem intercorrências no período neonatal. Referenciado aos 8 meses à consulta de Neuropediatria, por suspeita de surdez e atraso do desenvolvimento psicomotor. Na observação inicial era um bebé atento, com ausência de resposta a sons, controlo cefálico incompleto, e ao exame neurológico hipotonia generalizada. Potenciais evocados auditivos confirmaram surdez neurosensorial bilateral profunda.

Aos 31 meses iniciou episódios recorrentes de vômito, flutuação do estado de consciência e agravamento da hipotonia, associados a acidose metabólica e por vezes hipoglicémia. Estes episódios eram desencadeados por traumatismos cranianos minor ou intercorrências infecciosas.

A investigação etiológica incluiu RM-CE que evidenciou leucodistrofia com focos de cavitação quística da substância branca, predominantemente supratentorial periventricular posterior, tegmento protuberancial e substância branca cerebelosa. Doseamento de lactato persistentemente elevado. Estudo do potencial REDOX revelou aumento da relação Lactato/Piruvato, de 3-Hidroxitubirato e da relação 3-Hidroxitubirato/Ácido acético. Cromatografia de amino ácidos e ácidos orgânicos sem alterações. Estudo bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial em biópsia muscular mostrou diminuição da atividade do segmento II+III. Estudo genético do DNA mitocondrial sem alterações, nomeadamente as mais frequentemente associadas a surdez neurosensorial.

Manteve atraso do desenvolvimento psicomotor, ausência de linguagem expressiva apesar da colocação de próteses auditivas, mas sem perda de aquisições. Ao exame neurológico de salientar aparecimento gradual de sinais piramidais.

Os episódios de prostração e acidose metabólica tornaram-se sucessivamente mais frequentes e difíceis de reverter, culminando com o falecimento da criança, aos 4 anos, após traumatismo craniano minor.

Comentários: A associação de surdez neurosensorial, atraso global de desenvolvimento, episódios de flutuação do estado de consciência com acidose metabólica, sinais piramidais e leucodistrofia remeteram para a hipótese provável de

citopatia mitocondrial, que não se confirmou até ao falecimento do doente. No entanto, foi realizada colheita de fibroblastos que permitirá continuar a investigação etiológica, motivo pelo qual os autores discutem este caso clínico.

Atraso do desenvolvimento grave e vômitos cíclicos de etiologia a esclarecer

Isabel Periquito, Cristina Novais, José Paulo Monteiro

Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
neuroped@hgo.min-saude.pt

Introdução: A complexidade e heterogeneidade clínica das diferentes doenças neurológicas condicionam enormes dificuldades em determinar um diagnóstico etiológico, estabelecer um tratamento e definir um prognóstico.

Caso Clínico: Criança de 5 anos, sexo masculino, em seguimento por grave atraso do desenvolvimento psico-motor, microcefalia, catarata congénita bilateral, epilepsia e vômitos cíclicos.

Antecedentes familiares de tio-avô paterno com catarata congénita. Dos antecedentes pessoais destaca-se gravidez complicada por hemorragia do 1º trimestre e diabetes gestacional; ecografia fetal do 2º trimestre com edema da nuca; ecocardiograma fetal normal; rastreio bioquímico com risco reduzido; cariotipo normal e serologias maternas negativas. Parto de termo, somatometria adequada e período neonatal sem intercorrências.

Catarata congénita bilateral detetada aos 2 meses de vida, submetida a cirurgia que decorreu sem intercorrências, verificando-se contudo um atraso progressivo nas aquisições do desenvolvimento.

Na primeira consulta, aos 9 meses, apresentava microcefalia, hipotonia global, ainda sem controlo cefálico, não se sentava sem apoio, sem preensão voluntária, com estereotípias frequentes, dificuldade na fixação e seguimento visual, ausência de sinais piramidais, sem organomegalias.

Por raros episódios de extensão tónica axial e dos membros superiores, realizou EEG que revelou atividade paroxística com localização centro-temporal esquerda, pelo que iniciou carbamazepina, com boa resposta.

Aos 17 meses iniciou vômitos cíclicos com periodicidade quase mensal, precedidos de náusea e irritabilidade, motivando 41 internamentos.

Atualmente evidencia grave atraso do desenvolvimento psico-motor, fácies peculiar, pupilas lentamente reativas, hiporreflexia e espasticidade distal. Medicado com clobazam, risperidona, melatonina e esomeprazol.

Da extensa investigação etiológica realizada destaca-se ligeira elevação das transaminases, ligeira elevação do lactato e ligeira diminuição do doseamento da atividade piruvato-desidrogenase. Restante estudo metabólico sem alterações. Array-CGH com deleção 5q e 16p interpretada como variante familiar sem significado clínico. RM-CE aos 9 e 24 meses com acentuação difusa dos sulcos corticais, corpo caloso de espessura fina, admitindo-se redução do volume de substância branca dos hemisférios cerebrais; espectroscopia sem alterações.

Conclusão: Os autores propõem para discussão um caso clínico complexo, com múltiplos internamentos, com repercussão significativa na dinâmica familiar, ainda sem etiologia identificada, apesar da extensa investigação já realizada.

Criança com distonia e coreia, crises disquineticas e atraso global DPM

Sofia Duarte, Ana Moreira

Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, CHLC

O H. é o primeiro e único filho de pais não consanguíneos, actualmente com 10 anos. Nasceu após uma gravidez de 38 semanas com diabetes gestacional, o parto foi por cesariana e o Apgar de 9 e 10, aos primeiro e quinto minutos, respectivamente. Somatometria adequada.

Foi um bebé hipotónico que controlou a cabeça pelos 6-7 meses e ficou sentado sem apoio pelos 11. Quando avaliado pela primeira em Neuropediatria, pelos 15 meses, evidenciava um atraso motor e distonia, sem sinais piramidais. O início da marcha foi aos 3 anos e 9 meses e o desenvolvimento foi sempre globalmente atrasado.

Tem dificuldades de aprendizagem.

Aos 3 anos experimentou-se Dopa, que na dose de 2 mg/kg/d, pareceu ser muito eficaz, permitindo melhor postura, menos sialorreia e melhoria na alimentação. O aumento da dose provocou hipotonia, agravamento da postura, da capacidade de alimentar-se e da compreensão das palavras que articulava, na altura. Manteve até aos 6 anos. Tentativas posteriores de a reintroduzir resultaram em agravamento.

Com 6 anos e 5 meses, após varicela, teve, pela primeira vez, um estado de mal disquinetico, com movimentos coreicos e balísticos contínuos. Estes episódios têm-se repetido desde então, relacionados com ansiedade, nas mudanças de rotina ou outros contextos emocionais.

O melhor controlo destes episódios tem sido conseguido com Tetrabenazina 6,25+6,25, Acido Valproico 100 + 100 mg/d e Propanolol 10 + 10mg/d, que os pais aumentam em situações não rotineiras (festas, saídas para férias, etc.)

O H. tem um exame neurológico dominado pela distonia, coreia e disartria, sem sinais piramidais, sem alteração dos pares craneanos. Atraso estato-ponderal, sem outros sinais físicos (visceromegalias, manchas neurocutaneas, dismorfias)

Investigação feita:

RMN 2006 – 2012 sem alterações; Cariotipo 46XY; CDT- N Biotinidase- N Aminoacidos e acs orgânicos- sem alterações (sangue, urina e LCR); Neurotransmissores – sem alterações

Teste de sobrecarga com fenilalanina- N (doseamentos de tirosina e fenilalanina); Purinas e Pirimidinas- N; Estudo da cadeia respiratoria mitocondrial no musculo e nos linfócitos- N; Genes DYT1 , SLC2A1, SCL6A3 – N Ponto REDOX – em 2010 L/P em post-prandial 40. Em 2011- Lactato e piruvato em jejum e post-prandial- N, L/P em jejum 7 e PP 17; Acido úrico- 2,9 e 3,1 mg/dl relação acido úrico/creatinina urina- 0,6; Ceruloplasmina 0,37 Homocisteína- 3,9 (N 4-15,4).

Pretende-se discutir o diagnóstico etiológico e sobretudo a terapêutica, para melhor prevenção das crises.

Hipertensão intracraniana e atingimento de múltiplos pares cranianos - será apenas *pseudotumor cerebrii*?

Catarina Martins Serra¹, Raquel Lima¹, João Tavares², Carla Mendonça¹, Andreia Gomes Pereira¹

1-Serviço de Pediatria, Hospital de Faro, CHA, EPE; Faro; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar de Coimbra, EPE.
caterinaserra23@gmail.com

Introdução: A hipertensão intracraniana idiopática designa uma entidade clínica caracterizada por hipertensão intracraniana com parênquima cerebral normal, na ausência de ventriculomegalia, lesões expansivas ou infecção do SNC. Pode no entanto ser secundária a causas infecciosas, vasculares, medicamentosas ou hormonais. Nos casos em que a etiologia permanece desconhecida, denomina-se *pseudotumor cerebrii* primário, e constitui um diagnóstico de exclusão.

Caso clínico: Adolescente feminina, 17 anos, previamente saudável, raça negra, recorre à urgência de pediatria por cefaleia holocraniana com 8 dias de evolução e de agravamento progressivo, associado a vômitos e diplopia bifocal com 3 dias de evolução. Na avaliação inicial, apresentava excesso de peso (IMC=28.5 Kg/m²), meningismo, edema papilar bilateral, parésia bilateral do VI par e parésia facial periférica direita, sem outras alterações do exame neurológico. TC-CE sem alterações. Punção lombar com pressão de abertura superior a 500mmH₂O, LCR sem alterações do exame citoquímico, exame directo e cultural negativos, PCR para vírus neurotrópicos, HSV e *Borrelia burgdorferii* negativo. Avaliação analítica sem parâmetros de infecção. Serologias negativas (EBV, CMV, HSV, *Mycoplasma pneumoniae* e *Borrelia Burgdorferii*), hemoculturas negativas. Pesquisa de BK no suco gástrico negativo. RMN-CE e angio-RM não revelaram alterações da arquitectura cerebral ou sugestivas de densidade hemática. Ecografia abdominal-pélvica sem alterações. Iniciou em D1 de internamento terapêutica com aciclovir, ceftriaxone e ciprofloxacina que cumpriu 14 dias e suspendeu após exclusão de etiologia infecciosa. Simultaneamente iniciou acetazolamida. Em D7 internamento, agravamento clínico com aparecimento de novos défices neurológicos (parésia III par à esquerda, atingimento V par sensitivo à esquerda e parésia facial periférica direita). Melhoria sintomática e progressiva dos défices neurológicos a partir de D8 de internamento. Avaliação oftalmológica em D14 revelou edema papilar bilateral em resolução e melhoria significativa da limitação da abdução bilateral. Alta a D23 internamento, mantendo discreta parésia do VI par direito. Reavaliação em consulta de Oftalmologia e Neuropediatria, 2 meses após a alta, assintomática e com resolução completa dos défices neurológicos, sob terapêutica com acetazolamida.

Conclusão: Os autores discutem este caso por considerarem invulgar o envolvimento de múltiplos pares cranianos associado a hipertensão intracraniana idiopática, não tendo sido possível identificar causa subjacente. Tratar-se-á apenas de um *pseudotumor cerebrii* primário?

Leucodistrofia hipomielinizante sem diagnóstico etiológico

Andreia Forno¹, Tiago Rodrigues², Paulo Rego Sousa³
1-Interna Formação Específica Pediatria, Serviço de Pediatria, 2-Assistente Neuroradiologia, Serviço de Radiologia, 3-Assistente Pediatria e Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal.

Introdução: As leucodistrofias hipomielinizantes representam um vasto e heterogéneo grupo de doenças, com uma elevada percentagem de casos não resolvidos. Nesse contexto apresentamos uma criança com uma leucodistrofia hipomielinizante sem diagnóstico.

Caso Clínico: Criança do sexo masculino, actualmente com 2 anos e 11 meses de idade, sem história familiar relevan-

te e com pais não consanguíneos, inicialmente observada em consulta de Neuropediatria aos 11 meses de idade por atraso motor e alteração dos movimentos oculares.

À observação inicial apresentava hipotonia, com atraso das aquisições motoras, nistagmo horizontal persistente e ataxia, sem outras alterações. Efectuou estudo metabólico incluindo aminoácidos, ácidos orgânicos, lactato, piruvato, amónia, ácidos gordos de cadeia muito longa que se revelaram normais. A RM-CE efectuada aos 14 meses de idade revelou hipomielinização difusa.

Foi colocada a hipótese de Doença de Pelizaeus-Merzbacher, tendo sido normal o estudo genético do gene PLP-1. Clinicamente a criança evoluiu com melhoria do nistagmo horizontal passando a ser intermitente, mantendo atraso nas aquisições motoras e ataxia, contudo com marcha possível com apoio, e sem importante compromisso dos itens cognitivos para a idade.

Atendendo à evolução clínica e após ter efectuado segunda RM-CE, aos 24 meses de idade, que confirmou a hipomielinização sem alterações patogómicas na espectroscopia, foi pedido o estudo genético para os genes GJC2 e MCT8 (SLC16A2) para a Doença de Pelizaeus-Merzbacher Like, que se revelou normal.

Conclusões: A utilização de estudos genéticos de nova geração por alguns autores tem permitido a determinação de novas mutações no estudo das leucodistrofias sem diagnóstico, pelo que aguardamos o resultado da sequenciação do exoma nesta criança.

Discinésia paroxística em estudo

Marlene Abreu¹, Maria Miguel Gomes², Filipa Almeida³, Inês Carrilho⁴

1-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Braga; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave; 4-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: As discinésias paroxísticas são uma patologia do movimento rara na criança. O registo dos episódios em vídeo e uma história clínica com a caracterização dos eventos, nomeadamente os fatores precipitantes, são fundamentais para a orientação diagnóstica e terapêutica.

Caso Clínico: Menina referenciada à consulta aos cinco anos por apresentar, desde os três anos de idade, episódios paroxísticos caracterizados por postura distónica dos quatro membros com queda, sem perda de consciência, mas com incapacidade para a comunicação verbal. O exame neurológico fora dos episódios era normal. Inicialmente os episódios surgiam cerca de 2 a 3 vezes por mês e aparentemente relacionados com o exercício físico (no trajeto a pé para a escola), pelo que na investigação inicial foi efetuado o estudo genético para a Discinésia Paroxística Induzida pelo Exercício (DYT 18) que foi negativo. O restante estudo complementar efectuado também não revelou alterações, nomeadamente: eletroencefalograma, bioquímica, lactato e piruvato em jejum e após sobrecarga. Durante o seguimento foram tentados alguns tratamentos farmacológicos (acetazolamida, carbamazepina e clonazepam), mas sem melhorias consistentes.

Pelos 7 anos, altura em que surge encoprese, alguns dos episódios pareciam psicogénicos e ocorriam sobretudo após fatores emocionais/stress (partida do pai para o estrangeiro, dificuldades escolares). A avaliação cognitiva efectuada nesta altura demonstrou um Quociente Intelectual Global de 86

pela WISC-III (nível médio-inferior).

Os episódios foram aumentando de frequência chegando a ter períodos em que eram diários (cerca de 20 episódios/mês, com duração entre 5 a 15 minutos), pelo que foi internada para esclarecimento. Foi presenciado (e filmado) um dos episódios que demonstrava sobretudo uma bradicinesia, fâcias pouco expressiva, postura distónica do tronco e membros; conseguia cumprir ordens e executar movimentos, mas de forma lenta e com posturas anómalas. O evento reverteu espontaneamente ao fim de alguns minutos. O exame neurológico, após o episódio, era normal. A criança, atualmente com 9 anos, mantém estes episódios, mas a relação com os fatores precipitantes acima referidos (exercício/stress) é mais difícil de estabelecer.

Conclusão: Apesar do quadro se poder enquadrar numa discinesia paroxística não cinesigénica, o aumento da frequência e mudança das características dos episódios leva-nos a questionar a etiologia psicogénica nalguns deles. Pretende-se, assim, discutir a orientação em termos de investigação e alternativas terapêuticas.

Doença Neurodegenerativa do SNC - Qual o diagnóstico?

Ângela Almeida, Luísa Diogo, Isabel Fineza

Unidade de Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico de Coimbra – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: As doenças neurodegenerativas cursam com degeneração progressiva e/ou morte das células nervosas sendo debilitantes e incuráveis. Causam demência e outros problemas do funcionamento cerebral como epilepsia ou alterações do movimento.

Caso Clínico: Menina de 8 anos (A) seguida em consulta de Neurologia desde os 5A por atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) desde os 2A e regressão progressiva de aquisições desde os 4A. Trata-se de criança com história pré/perinatal sem intercorrências e crescimento normal com aquisições tardias nomeadamente nas áreas motoras e da linguagem desde os 2A (Griffiths com QD global de 50). História familiar de primos com ADPM. Apresentava, aos 3A e 11 meses (M) tremor de intenção e dismetria. Evoluiu para desequilíbrio com perda progressiva da marcha, do controlo de esfíncteres, deterioração cognitiva, da linguagem, mastigação e deglutição e surgimento de quadro extrapiramidal. Avaliação do desenvolvimento aos 6A com desenvolvimento global de 8M. Aos 6A surgiram movimentos involuntários e crises tónico-clónicas tendo iniciado antiépiléticos. Aparecimento de episódios caracterizados por postura em extensão do tronco e membros aos 7A. Atualmente com 8A apresenta-se vigíl, movimentos oculares horizontais espontâneos e conjugados, sem movimentos oculares verticais, não segue com o olhar, não reage à ameaça, sialorreia e movimentos involuntários da língua, verbaliza raros sons incompreensíveis. Apresenta distonia generalizada, tendência ao laterocollis esquerdo, pés em flexão plantar e inversão, reflexos osteotendinosos vivos, períodos de opistótonos e mioclonias sobretudo de ação. Sem retinopatia. Sem sinais de compromisso cardíaco, hepático, renal ou outros. Da investigação realizada destaca-se: RM-CE (aos 4 e 5A) e RM neuroeixo com alterações na substância branca periventricular, núcleos da base e cerebelo; espetroscopia sem alterações; EEG compatível com encefalopatia epi-

lética; EMG normal; potenciais evocados somatossensitivos normais; hemograma e esfregaço normais; aminoácidos plasmáticos e urinários, guanidino acetato, creatina, ácidos orgânicos e focagem isoelétrica da transferrina normais; estudo lisossomal na urina e em leucócitos afastou as hipóteses de Doença de Krabbe, Gangliosidose GM1 e GM2 e LDM; cariótipo, pesquisa de rearranjos subteloméricos por MLPA e X-frágil normais; estudo molecular para Síndrome de Angelman (gene SNRPN), Síndrome de Prader Willi, distrofia neuroaxonal infantil (NBLA2A), neurodegenerescência associada à pantotenato quinase (PANK2) e atrofia dentato-rubro-palido-luissiana (DRPLA) negativo; o teste de Filipina em fibroblastos da pele excluiu doença de Niemann-Pick tipo C; biópsia muscular com estudo bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial sem alterações significativas.

Conclusão: Menina de 8A com ADPM valorizado desde os 2A, regressão do DPM notado aos 4A, quadro extrapiramidal e leucodistrofia. Apesar da investigação exaustiva o diagnóstico é ainda desconhecido.

Encefalite do tronco e gânglios da base - um desafio diagnóstico

João Carvalho², Cândida Cancelinha³, Cristina Pereira¹, Cármen Costa¹, Mónica Vasconcelos¹, Isabel Fineza¹, Conceição Robalo¹
1-Centro de Desenvolvimento da Criança Dr. Luís Borges, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Pediatria Médica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
soujoao@hotmail.com

Introdução: O diagnóstico etiológico das encefalites em idade pediátrica constitui frequentemente um desafio para os clínicos. As causas infecciosas são as mais frequentes, mas recentemente, com a identificação dos anticorpos dirigidos a antigénios membranares, as encefalites auto-imunes têm sido cada vez melhor caracterizadas. Ainda assim, muitas das encefalites permanecem sem causa identificada.

Caso clínico: Doente do sexo masculino, com 7 anos, que se apresenta 3 semanas após uma provável sinusite infecciosa, com cefaleia e sonolência com recuperação progressiva, à qual se seguiu disfunção de nervos cranianos bilateralmente (III, VII, IX e X), envolvimento piramidal (espasticidade e hiperreflexia assimétrica dos 4 membros) e cerebeloso e, mais tarde, extrapiramidal (inicialmente parkinsonismo, posteriormente coreia generalizada). Estes défices neurológicos foram aparecendo e melhorando lenta e sequencialmente, durante um período que durou cerca de 4 meses. Associado à disfunção neurológica, apresentou durante o internamento um quadro de febre e dor abdominal associado a distensão de ansas intestinais e hepatite, bem como um derrame pleural exsudativo, de etiologia indeterminada.

O hemograma revelou anemia e leucopenia. A bioquímica, serologias e autoimunidade séricas não revelaram alterações de relevo. Os estudos citoquímico, microbiológico e imunológico do líquido céfalo-raquidiano efectuados em diferentes fases da doença foram normais. A pesquisa de anticorpos anti-neuronais (antigénios intracelulares e membranares) foi negativa. Os electroencefalogramas iniciais mostravam uma identificação posterior de predomínio esquerdo, com actividade paroxística occipital esquerda, com melhoria posterior, mantendo alguma lentificação. O electromiograma efectuado aquando dos défices de pares cranianos estava normal. As res-

sonâncias magnéticas de crânio, tanto numa fase inicial como 4 meses após o início do quadro, não revelaram alterações de relevo. O estudo de neoplasia oculta foi negativo.

Numa fase inicial foi medicado com antibióticos de largo espectro e aciclovir, tendo mais tarde, após o aparecimento dos défices de nervos cranianos, feito 2 ciclos de 5 e 3 dias de imunoglobulina endovenosa, com melhoria parcial. Após o aparecimento do derrame pleural introduziu-se terapêutica anti-tuberculosa, que coincidiu com melhoria da clínica sistémica e neurológica, excepto do quadro extrapiramidal, de que tem vindo a recuperar progressivamente.

Conclusões: Pretendemos com este caso descrever uma encefalopatia/encefalite que, clinicamente, apresentou numa fase inicial um envolvimento preferencial do tronco cerebral, atingindo posteriormente os gânglios da base, acompanhada também de um quadro multissistémico. A história parece sugerir um mecanismo auto-imune/pós-infeccioso, sem identificação de gérmens ou anticorpos específicos, mas a melhoria clínica mais evidente coincidiu com a introdução de tuberculos-táticos. O diagnóstico etiológico permanece, assim, em aberto.

Encefalopatia epilética - Que etiologia?

Cristina Novais, Isabel Periquito, Maria José Fonseca, José Paulo Monteiro

Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta. neuroped@hgo.min-saude.pt

Introdução: As encefalopatias epiléticas precoces incluem um conjunto de perturbações neurológicas que surgem nos primeiros meses de vida e se caracterizam pelo aparecimento de crises epiléticas refratárias à medicação associadas a um padrão eletroencefalográfico característico. Representam a via final de um grupo heterogéneo de situações estruturais, genéticas ou metabólicas.

Caso Clínico: Criança de 9 anos, sexo masculino, 2º filho de pais não consanguíneos, com antecedentes familiares e pessoais irrelevantes.

Aos 6 meses de vida iniciou irritabilidade, regressão do desenvolvimento psico-motor e episódios paroxísticos de espasmos em extensão, evidenciando um padrão grave de hipsarrítmia no EEG. Da observação destacava-se grande irritabilidade, dificuldade em fixar e seguir o observador, hipotonia axial, hipertonia dos membros; não tinha alterações cutâneas nem dismorfias.

Evoluiu com atraso na aquisição nas diferentes áreas do desenvolvimento psicomotor, mantendo dificuldade no controlo cefálico e do tronco, espasticidade e desaceleração do perímetro cefálico (entre P50 e -2SD). Apresentava ainda pobre interação social, ausência de linguagem expressiva, escassa utilização das mãos e estereotípias da cabeça e das mãos.

A investigação etiológica realizada numa primeira fase não evidenciou alterações: estudo metabólico (doseamento de biotinidase, aminoácidos séricos e urinários, ácidos orgânicos urinários, transferrina deficiente em carboidratos, mucopolissacáridos e oligossacáridos urinários e creatina), TAC, RM-CE, cariotipo, estudo molecular do X-frágil e Array-CGH.

Manteve crises epiléticas diárias (mioclonias breves e espasmos com componente de elevação tónica dos membros, de predomínio noturno), apesar dos diversos esquemas terapêuticos ensaiados. Atualmente medicado com valproato de sódio, levetiracetam e rufinamida.

O último EEG revela eletrogénese de base difusamente

lenta, interferida por atividade paroxística multifocal, bilateral, de ondas abruptas com localização central/frontal superior no hemisfério direito, e temporal média/temporal posterior no hemisfério esquerdo.

Dada a epilepsia refratária realizou painel genético para as encefalopatias epiléticas, com pesquisa de mutações em 46 genes diferentes, sem registo de mutações patogénicas conhecidas, mas com deteção de mutações em 6 genes ALDH7A1, PLCB1, CSTB, FOLR1, GABRB3 e KCNT.

Conclusão: Discute-se o caso de uma criança com encefalopatia epilética grave, sem etiologia definida. A evolução dos estudos genéticos tem permitido a identificação de novas mutações, mas por outro lado a deteção de alterações de significado desconhecido levanta-nos novas questões.

Hipotermia periódica espontânea numa adolescente com Síndrome Orofaciodigital tipo 1: Que diagnóstico?

Filipa Mestre A. Dias¹, Carla Pires Mendonça²

¹-Serviço de Pediatria/Centro de Neurodesenvolvimento - Centro Hospitalar do Algarve, Unidade de Faro.

Introdução: A Hipotermia, definida como a ocorrência de temperatura central inferior a 35°C, é uma característica comum a diversas entidades, desde malformações congénitas do SNC, tumores, trauma, endocrinopatias, intoxicações, infeções, etc.

Caso clínico: Descreve-se o caso de uma adolescente com o diagnóstico clínico de Síndrome Orofaciodigital tipo 1 baseado nas suas características fenotípicas (fenda alveolopalatina, rim em ferradura, malformação das extremidades com três dedos em cada pé). Aos 14 anos iniciou episódios recorrentes de hipotermia associada a sudorese profusa e calafrio, ficando pálida e bradicárdica. Os episódios mais graves acompanham-se de cefaleia pulsátil ou dor abdominal e por vezes sensação de lipotímia. Apresenta um bom desenvolvimento cognitivo e refere história de enxaqueca desde a menarca. A mãe tem história de rim único, epilepsia, sarcoidose, polineuropatia, doença celíaca e enxaqueca.

Dos Exames Complementares realizados destaca-se: Ressonância Magnética crânio-encefálica sem alterações, com corpo caloso presente. Electroencefalograma fora do período de crise sem alterações. Doseamento matinal de melatonina e estudo hormonal normais. Doseamento de Ácidos homovanílico e 5-hidroxiindolacético no líquor normais. Foi medicada com flunarizina e propranolol sem melhoria e mantém episódios de hipotermia.

Conclusões: A hipotermia periódica é uma entidade rara. A síndrome de Shapiro clássica compreende episódios de hipotermia associados a sudorese e agenesia do corpo caloso. Têm sido descritos casos com esta sintomatologia porém sem agenesia do corpo caloso, definida como variante da síndrome de Shapiro. A sua fisiopatologia não está esclarecida, podendo corresponder a alterações epileptiformes, de neurotransmissores ou da melatonina, entre outros. Também foram descritos casos de hipotermia interpretados como síndromes periódicas relacionados com a enxaqueca e que responderam à terapêutica anti-migranosa.

Esta doente apresenta hipotermia periódica e o diagnóstico de Síndrome Orofaciodigital tipo 1, sem alterações estruturais aparentes do sistema nervoso central. Poderão estes diagnósticos estar relacionados entre si?

Palavras-chave: Hipotermia periódica, Síndrome orofaciadigital tipo 1, Síndrome de Shapiro.

Síndrome de PANS - Um diagnóstico controverso

Maria Helena Afonso¹, Cátia Almeida¹, Ana Moscoso¹, Rita Silva²
1-Área de Pedopsiquiatria do Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 2-Serviço de Neuropediatria do Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central.

Introdução: O síndrome de PANS (*Pediatric Acute-onset Neuropsychiatric Syndrome*) foi proposto para explicar perturbações obsessivo-compulsivas de início súbito, associadas a manifestações neuropsiquiátricas e que podem ser desencadeadas por infecções ou doenças auto-imunes. A apresentação clínica é muito semelhante à de um síndrome previamente descrito, o síndrome PANDAS (*Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorder associated with Streptococcus*), mas ao contrário deste, a etiologia não se encontra exclusivamente associada a uma infecção por *Streptococcus* do grupo A.

Caso Clínico: Adolescente do sexo masculino, 13 anos de idade, que apresenta como antecedentes pessoais relevantes uma trombocitopénia imune crónica.

Internado no Hospital de Évora por um quadro clínico com cerca de 1 mês de evolução, caracterizado por pensamentos de carácter obsessivo de temática religiosa, comportamentos compulsivos, recusa alimentar severa, tiques motores complexos, alucinações auditivas, humor deprimido, sintomatologia ansiosa, discurso lacónico, diminuição do rendimento escolar e isolamento social, sintomas vividos como egodistónicos.

A destacar a existência de 2 episódios de febre, nas 2 semanas que precederam o início do quadro clínico acima referido.

Foi medicado inicialmente com risperidona, substituída posteriormente por olanzapina, ambas sem resposta.

Na avaliação realizada, não apresentava parâmetros indirectos de infecção bacteriana, o exame citoquímico do LCR mostrava apenas um aumento das proteínas, e as restantes pesquisas foram negativas, incluindo serologias para agentes neurotrópicos, TASO, exame cultural do exsudado orofaríngeo e estudo da auto-imunidade (incluindo Ac anti-NMDA). Pesquisa de tóxicos negativa. Função tiroideia normal, PTH, cobre sérico e ceruloplasmina normais. A RM encefálica e o EEG não revelaram alterações.

Foi colocada a hipótese diagnóstica de S. PANS, pelo que foi transferido para o HDE. Realizou terapêutica com Imunoglobulina. Posteriormente ficou medicado com risperidona e sertralina. Verificou-se remissão da anorexia, tiques e alucinações, mantendo apenas alguns sintomas obsessivo-compulsivos. Recuperou o funcionamento social e académico.

Conclusão: O Síndrome de PANS é um diagnóstico de exclusão, que deve ser considerado perante o início súbito de sintomas neuropsiquiátricos no contexto de doença infecciosa ou auto-imune. É ainda um diagnóstico controverso, sendo necessária investigação clínica sistemática de forma a obtermos mais informação acerca das características clínicas, história natural da doença e evolução após tratamento, prognóstico, bem como identificar potenciais factores precipitantes e de agravamento.

Palavras-Chave: Síndrome PANS, Perturbações obsessivo-compulsivas, sintomas neuropsiquiátricos.

Atraso e/ou regressão - que etiologia?

Borges, Catarina¹; Sequeira, Sílvia²; Jacinto, Sandra²; Furtado, Fátima¹

1-Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo – Hospital José Joaquim Fernandes; 2- Centro Hospital Lisboa Central – Hospital D. Estefânia.

Introdução: A distinção entre uma encefalopatia estática e uma doença neurodegenerativa de instalação lenta, nem

sempre é fácil. Em ambos os casos, as etiologias são múltiplas e o diagnóstico difícil.

Caso Clínico: Descreve-se o caso de uma criança do sexo masculino, 8 anos de idade, raça caucasiana, sem consanguinidade, residente em Beja, seguida na consulta de Neuropediatria desde os dois anos e meio, com quadro clínico aparentemente não-progressivo, caracterizado por défice cognitivo grave, sem linguagem, com perturbação pervasiva do desenvolvimento e epilepsia, controlada com levetiracetam e carbamazepina. Do exame neurológico, a salientar, estrabismo convergente, marcha autónoma com algum desequilíbrio e sinais piramidais nos membros inferiores. Dos exames complementares realizados, destaca-se RM-CE (Março de 2009) sem alterações e estudos genéticos (cariótipo, X-frágil, estudo molecular para síndrome de Smith-Lemli-Opitz e arrayCGH) negativos.

Em Março de 2015, na sequência de quadro febril relacionado com infecção respiratória alta, instala-se, de forma progressiva, prostração e perda de marcha autónoma, com ataxia axial e apendicular, sem outros movimentos anómalos. Da extensa investigação realizada, destaca-se RM-CE que revelou marcada atrofia cerebelosa com hipersinal no córtex cerebeloso e EEG com abundante actividade paroxística na região frontal esquerda, incrementada com a sonolência. Biópsia da pele normal. Dos estudos metabólicos efectuados (aminoácidos, ácidos orgânicos, potencial redox, biotinidase, transferri-na deficiente em carboidratos, metabolismo da creatina, mucossacáridos e oligossacáridos) apenas de positivo um lactato ligeiramente elevado e uma diminuição da citrulina, que poderá apontar para uma etiologia metabólica.

Actualmente objectiva-se alguma melhoria, contudo sem recuperação do estado neurológico prévio, mantendo ainda incapacidade para marcha autónoma.

Discussão: Com este caso clínico os autores pretendem discutir os possíveis diagnósticos e sugestões para investigações adicionais desta criança.

Leucodistrofia, dismorfias e alterações na biópsia muscular em adolescente do sexo feminino

Soeiro e Sá M¹, Moldovan O¹, Levy A² e Sousa AB¹

1-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 2-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa.

Introdução: As leucodistrofias são doenças da mielina que envolvem a substância branca do sistema nervoso central, com ou sem envolvimento do sistema nervoso periférico. Caracterizam-se por disfunção motora e perturbação do desenvolvimento intelectual variáveis. Geneticamente são muito heterogéneas, apresentando vários tipos de hereditariedade. O diagnóstico diferencial é vasto, englobando outras patologias com envolvimento da substância branca, incluindo erros congénitos do metabolismo.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 16 anos. Pais sem consanguinidade conhecida mas originários da mesma freguesia e com apelido idêntico. Gestação de termo complicada por oligoâmios no terceiro trimestre. Parto por cesariana por hipertensão arterial materna de novo. Apgar 9/10. Somatometrias ao nascimento adequadas. Episódios de tremores ao 8º dia de vida, com níveis séricos de cálcio e fósforo normais. Evolução com perturbação do desenvolvimento intelectual, sem regressão, com somatometria dentro da nor-

malidade. Do ponto de vista neurológico, apresenta tremores nos membros e marcha atáxica com agravamento progressivo, actualmente em cadeira de rodas. Aos 14 anos apresentou crises epilépticas parciais. Primeira ressonância magnética crânio-encefálica aos 3 anos, que revelou áreas de hipersinal da substância branca justa-atrilar (interpretadas como zonas de mielínização tardia) e megacisterna magna, sem outras alterações; repetiu aos 11 anos, observando-se leucodistrofia difusa e simétrica envolvendo a substância branca profunda, de padrão inespecífico, associada a moderada ventriculomegália secundária e atrofia cortico-subcortical. Apresenta alta miopia bilateral com atrofia óptica sectorial temporal, distrofia retiniana de tipo misto (predominantemente cones) e alterações generalizadas do epitélio pigmentado (incluindo mácula) tipo sal e pimenta. Ao exame objectivo com distorções faciais de aspecto grosseiro, clinodactilia do 5º dedo das mãos com ligeira sindactilia cutânea, hiperlaxidez articular leve e mancha hiperpigmentada na coxa esquerda. Realizou cariótipo, pesquisa de rearranjos subteloméricos por FISH, estudo molecular da Síndrome de X-Frágil, rastreio de mutações pontuais e deleções em DNA mitocondrial e array-CGH em sangue periférico, cujos resultados foram normais. Efectuou extensa investigação metabólica, da qual se salientam elevação dos níveis plasmáticos de xantina e da excreção urinária de glicosaminoglicanos, relação plasmática lactato/piruvato em jejum e pós-prandial diminuída e ácidos gordos livres/corpos cetónicos em jejum e pós-prandial aumentada, sem outras alterações. Na biópsia muscular constataram-se alterações miopáticas inespecíficas (predomínio de fibras de tipo I; discreta sobrecarga de material PAS positivo), estudo da cadeia respiratória mitocondrial com actividade da enzima citrato sintetase ligeiramente aumentada, sugerindo proliferação mitocondrial e actividade diminuída do complexo II+III da cadeia respiratória mitocondrial.

Neurofibromatose, encefaloradiculomielite e anticorpos anti-GM1. Mas que diagnóstico?

Andreia Mota¹, Madalena Sales Luís², Andreia Bilé², José Carlos Ferreira³, Pedro Cabral³

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Serviço de Pediatria e 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

A pré-existência de uma doença neurológica crónica condiciona a avaliação de eventos neurológicos agudos independentes. A chave é não condicionar a investigação etiológica à patologia de base. Os autores apresentam um caso de encefaloradiculomielite aguda num adolescente com neurofibromatose tipo I (NF1).

Adolescente de 17 anos, sexo masculino, com antecedentes pessoais e familiares de NF1, inicia dejeções diarreicas 72h antes do internamento, acompanhadas de dois picos febris (38,7°C) e cefaleia, a que se associam em 24h vômitos, prostração, turvação visual, vertigens e parestesias da mão esquerda. À admissão apresentava-se prostrado, nauseado, apirético, com sinais meníngeos, desvio lateral esquerdo da marcha, ligeira ataxia dos membros, principalmente no membro superior direito, duvidosa ptose palpebral bilateral, queda e pronação na prova de braços estendidos, sobretudo à direita, reflexos abolidos exceto no bicipital esquerdo. Analiticamente tinha linfopenia - 1.690/uL (leucócitos 12.900/uL), ionograma sem alterações, pCr negativa. A TC-CE excluiu a presença de tumores ou alterações agudas. Exame citoquímico do líquor revelou: 10 leucócitos/uL, protei-

norráquia 54mg/dL, glicorráquia 63mg/dL (glicémia 101mg/dL). Iniciou empiricamente aciclovir endovenoso que suspendeu ao 4º dia por ser negativa a pesquisa de vírus neurotrópicos. Exame bacteriológico do líquor negativo. Por agravamento clínico, arreflexia generalizada, maior prostração, sonolência, sudação e retenção urinária, admitiu-se polirradiculopatia com disautonomia, além do componente encefalítico. Foi administrada imunoglobulina endovenosa, realizou-se pesquisa de *C. jejuni* (negativa) e RM do neuroeixo que revelou múltiplos focos encefálicos e medulares milimétricos hiperintensos (T2) com restrição da difusibilidade e sem captação de contraste. Considerando-se o diagnóstico de encefalomielite disseminada aguda versus uma variante de polineuropatia inflamatória aguda, repetiu punção lombar, cujo exame citoquímico foi sobreponível, tendo-se documentado um índice de albumina aumentado, ausência de bandas oligoclonais IgG mas presença de anticorpos IgM anti-GM1. Perante a evolução clínica, os achados laboratoriais e imagiológicos assumiu-se o diagnóstico de meningoencefalo-radiculomielite, tendo alta clinicamente melhorado com indicação para vigilância e continuação da investigação, referenciado às consultas de neuropediatria e fisioterapia.

O espectro das doenças neurológicas inflamatórias agudas é largo e a individualização de cada entidade nem sempre é linear. Os anticorpos antigangliosídeos são habitualmente descritos em associação com as várias variantes de síndrome de Guillain-Barré, como síndrome de Miller-Fisher e encefalite de Bickerstaff. Por outro lado, embora estes anticorpos tenham um papel na fisiopatologia da encefalomielite autoimune experimental e seja assim possível o seu papel em lesões agudas do sistema nervoso central, são raros os relatos clínicos do seu envolvimento na encefalomielite disseminada aguda.

Paralisia cerebral - quando pensar em diagnósticos alternativos?

Teresa Painho¹, Sandra Jacinto², Rita Silva², Carla Conceição³, Ana Soudo⁴, Eulália Calado²

1-Serviço Pediatria Médica, 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Hospital Dona Estefânia - Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.

Introdução: A paralisia cerebral (PC), definida como uma perturbação não-progressiva do movimento e da postura, é a causa mais frequente de limitação motora em Pediatria. Sendo um motivo frequente de consulta em Neuropediatria, é geralmente secundária a prematuridade, encefalopatia hipoxico-isquémica perinatal ou infecções precoces do sistema nervoso central. Todavia, diagnósticos alternativos deverão ser ponderados, especialmente nos casos de evolução atípica, em que os exames de neuroimagem são inconclusivos e a história pouco sugestiva.

Caso Clínico: Adolescente de 18 anos, sexo masculino. Antecedentes pessoais: parto eutócico de termo, IA 9/10. Aos 7 meses detetada preferência manual direita, tendo sido referenciado à consulta de Medicina Física e Reabilitação onde manteve seguimento com o diagnóstico de PC (GMFCS classe I-II). Realizou TC-CE aos 18 meses que identificou calcificação tálamo-capsular direita e RM-CE aos 25 meses que evidenciou a lesão previamente descrita e envolvimento da região lenticulo-capsular direita.

O quadro neurológico permaneceu estável, caracterizado por parésia ligeira do membro superior esquerdo e marcha paraparética, sem défice cognitivo, até aos 16 anos, altura em surgiram posturas distónicas e tremor do membro superior esquerdo, de agravamento progressivo, sem variação ao longo do dia, sem outras queixas neurológicas. Por estes movimen-

tos involuntários passaram a interferir com as atividades de vida diária previamente realizadas, foi encaminhado para a consulta de Neuropediatria. O exame neurológico era compatível com PC espástica bilateral com envolvimento de três membros, com sinais piramidais em ambos os membros inferiores e membro superior esquerdo; posturas distônicas e tremor no membro superior esquerdo. Para esclarecimento do quadro clínico repetiu RM encefálica que revelou discreto hipersinal T2 e FLAIR na substância branca periventricular, pequenos focos puntiformes subcorticais bilaterais, de significado etiológico inespecífico. RM medular sem alterações valorizáveis. Doseamento vitamina B12, homocisteína, lactato, biotinidase, aminoácidos (plasma e LCR) e estudo de neurotransmissores, folatos e pterinas no LCR sem alterações significativas. Foi feita prova terapêutica seriada com tetrabenzazina, levodopa-carbidopa, clonazepam e trihexifenidilo sem benefício. Tem feito regularmente toxina botulínica, com melhoria da espasticidade mas sem efeito significativo sobre os movimentos involuntários.

Conclusões: O aparecimento de sinais extra-piramidais de novo num adolescente com um síndrome piramidal prévio aparentemente estático, implica a revisão do diagnóstico inicial bem como a exclusão das principais causas de distonia e tremor com apresentação neste grupo etário. Os autores apresentam este caso clínico e pretendem discutir outros diagnósticos diferenciais e sugestões de investigações etiológicas.

Tumores malignos da bainha dos nervos periféricos em adolescentes com Neurofibromatose tipo 1 - apresentação de 2 casos clínicos

Mariana Fernandes¹, João Passos¹, Joana Marques¹, Ana Azevedo¹, Manuela Mafra², Sofia Nunes³, Duarte Salgado^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 2-Serviço de Anatomia Patológica, Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 3-Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia, Lisboa.
mariana.valente.fernandes@gmail.com

Introdução: Os tumores malignos da bainha dos nervos periféricos (TMBNP) são tumores raros e de mau prognóstico. Nos doentes com Neurofibromatose tipo 1 (NF1), o risco de desenvolvimento destes tumores (a partir de um neurofibroma plexiforme pré-existente ou de novo) é de aproximadamente 10%. Apesar de mais frequentes na idade adulta, o seu diagnóstico também deve ser equacionado durante a infância e adolescência nos doentes com NF1. O *gold standard* do tratamento destes tumores consiste na ressecção cirúrgica máxima, sendo incerto o benefício da radioterapia e da quimioterapia.

Casos clínicos:

Caso clínico 1 – Doente do sexo feminino, 16 anos, sem diagnóstico prévio de NF1, que desenvolveu quadro de dor, parestesias e parestesia do membro inferior esquerdo. A avaliação imagiológica inicial revelou a presença de uma lesão paravertebral dorsal esquerda e lesões sugestivas de disseminação leptomeníngea. A doente foi submetida a remoção cirúrgica subtotal da lesão paravertebral e radioterapia. Faleceu 5 meses após o diagnóstico.

Caso clínico 2 – Doente do sexo feminino, com NF1 previamente diagnosticada, que aos 17 anos desenvolveu quadro de lombociatalgia direita de agravamento progressivo e instalação alguns meses depois de parestesia do membro inferior direito. A avaliação imagiológica inicial revelou uma lesão paravertebral lombar direita, sem metastização à distância. Foi submetida a remoção subtotal da lesão (com necessidade de reintervenções cirúrgicas por recidiva local), quimioterapia e

radioterapia. Faleceu 11 meses após o diagnóstico.

Conclusão: Os casos clínicos apresentados salientam a importância quer do diagnóstico de NF1 como factor de risco, quer do acompanhamento metódico destes doentes, com particular atenção ao aparecimento ou agravamento de um quadro álgico. Por outro lado, ilustram o curso agressivo dos TMBNP, sobretudo nos doentes nos quais a ressecção cirúrgica é subótima, e enfatizam a elevada probabilidade de recorrência local e a possibilidade de metastização. Consideramos que no seguimento dos doentes com NF1 é essencial uma postura atenta para o possível desenvolvimento de um TMBNP, de forma a realizar um diagnóstico precoce e melhorar o prognóstico.

Atraso, microcefalia e atrofia dos núcleos caudados

Maria Miguel Gomes¹, Marlene Abreu², Filipa Almeida³, Sofia Pina⁴, Inês Carrilho⁵

1-Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave; 4-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar do Porto; 5-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: O reconhecimento de um quadro de regressão numa criança com atraso grave do desenvolvimento psicomotor (DPM) nem sempre é fácil. A imagem cerebral pode ser importante para orientar o diagnóstico.

Caso Clínico: Adolescente de 11 anos, seguido desde os 13 meses, por atraso global do desenvolvimento e microcefalia congénita. Gestação de 37 semanas, Apgar 9/10 e restrição simétrica do crescimento intrauterino. DPM: controlo cefálico aos 7 meses, sentar aos 12-18 meses, marcha autónoma aos 26 meses e primeiras palavras pelos 3-4 anos. A avaliação cognitiva (Griffiths) aos 5 anos mostrou quociente global de desenvolvimento de 27. Para além do atraso global, o exame neurológico não evidenciava alterações de pares cranianos, apresentava sinais piramidais nos membros inferiores e ligeira ataxia da marcha. Dos 6 aos 8 anos perdeu-se seguimento da consulta. Quando retomou as consultas a mãe contou que a partir dos 6-7 anos iniciou alterações comportamentais e regressão da linguagem (previamente pronunciava algumas palavras com sentido) e tinha episódios em que “ficava pasmado uns minutos”.

A investigação aos 18 meses mostrou aumento do lactato e da alanina plasmática que não se confirmou aos 22 meses. Um primeiro doseamento da atividade do complexo da piruvato desidrogenase estava diminuído tendo normalizado numa segunda amostra. A pesquisa de CMV no cartão de Guthrie, o 7-dehidrocolesterol, o ácido guanidinoacético e a creatinina foram negativos.

O EEG aos 9 e 11 anos (em vigília e sono) apresentava ritmo de fundo alfa a 10.5-12 Hz e atividade paroxística (pontas e ondas abruptas) com localização temporo-occipital esquerda e fronto-centro-temporal direita, esporadicamente generalizados.

A RM-cerebral aos 18 meses revelava alargamento global dos espaços de circulação de líquido. Aos 3 anos apresentava ligeira proeminência dos cornos anteriores das vertentes anteriores dos ventrículos laterais. Aos 8 anos com atrofia simétrica dos gânglios da base (predomínio nos núcleos caudados) com hipersinal em T2 e moderado alargamento do IV ventrículo.

No exame neurológico aos 11 anos mantém atraso cognitivo grave com alterações comportamentais, estereotípias manuais simples e sem linguagem verbal (emite sons). Mantem sinais piramidais nos membros inferiores, não houve

agravamento da ataxia da marcha e não sugeriram outros dados de novo no exame.

Conclusão: Apesar de termos desde início um atraso grave do DPM com microcefalia congénita, a evolução com regressão da linguagem e alterações comportamentais, aliada aos dados imagiológicos, conduziu à realização de estudo molecular para doença de Huntington que foi negativo. Pretende-se discutir outras hipóteses de diagnóstico.

Encefalopatia grave com atrofia cerebelosa - em busca de um diagnóstico

Isabel Periquito, Cristina Novais, José Paulo Monteiro
Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta.
neuroped@hgo.min-saude.pt

Introdução: A multiplicidade de doenças que podem cursar com encefalopatia grave, progressiva, dificulta a obtenção de um diagnóstico etiológico e instituição de terapêutica.

Caso clínico: Adolescente de 17 anos, sexo masculino, natural de Cabo Verde, com antecedentes familiares e pessoais irrelevantes, seguido por encefalopatia progressiva desde o primeiro ano de vida, caracterizada por atraso grave do desenvolvimento psico-motor, epilepsia, atrofia cerebelosa grave e alterações de sinal nos globos pálidos.

Desde os 9 meses maior lentidão na aquisição nas etapas do desenvolvimento psico-motor, com marcha independente apenas aos 2 anos e ausência de linguagem expressiva.

Na primeira consulta de Neuropediatria em Portugal, aos 5 anos, observou-se evicção do olhar, ausência de linguagem e intenção comunicativa, estereotípias quase constantes, hiperinésia e auto-agressividade, espasticidade distal dos membros inferiores; sem dismorfias, lesões cutâneas ou organomegalias.

A investigação etiológica revelou hemograma, glicémia, função renal, hepática e gasimetria normais; doseamento de aminoácidos séricos, ácidos orgânicos urinários e creatina sem alterações, tendo sido excluídas doenças congénitas da glicosilação, mutações da proteína MECP2 e síndrome de Smith-Magenis.

Realizou RM-CE aos 8 anos que evidenciava hipótese de pequenas dimensões mas de integridade mantida e duas lesões frontais de 7 mm sugestivas de cisticercose; restante exame sem outras alterações. Aos 11 anos, repetiu RM-CE, que revelou resolução espontânea das lesões frontais descritas.

Aos 9 anos iniciou convulsões generalizadas, com electroencefalograma evidenciando anomalia lenta e atividade paroxística na região frontotemporal direita, pelo que iniciou terapêutica com valproato de sódio com controlo clínico parcial, mantendo 1 a 2 crises por semana.

Observado pela primeira vez no Centro de Desenvolvimento aos 13 anos, evidenciava atraso importante do desenvolvimento psicomotor, já sem marcha autónoma, com hipertonia global, contracturas distais dos pés, postura em posição fetal, estereotípias constantes; sem nistagmo, tremor, apraxia do olhar, com reflexos osteotendinosos presentes embora difíceis de despertar e plantares flexores. Atualmente medicado com valproato de sódio, levetiracetam, clonidina e risperidona.

Na RM-CE aos 17 anos destaca áreas de hipersinal em T2 nas regiões anteromediais dos pálidos com maior diâmetro à direita (cerca de 8 mm) e atrofia cortical cerebelosa difusa simétrica.

Conclusão: O agravamento clínico progressivo e a ausên-

cia de um diagnóstico levam os autores a propor este caso clínico para discussão.

Leucoencefalopatia progressiva sem diagnóstico

Ana Sousa Pereira, Noémia Silva, Carla Mendonça
Serviço de Pediatria; Centro Hospitalar do Algarve - Hospital de Faro, EPE.
ampereira@chalgarve.min-saude.pt

Introdução: As leucoencefalopatias incluem um vasto leque de patologias que envolvem predominantemente a substância branca. As leucodistrofias são hereditárias, na sua maioria correspondem a defeitos enzimáticos do metabolismo da mielina e são invariavelmente de natureza progressiva. Existem ainda doenças adquiridas que podem ser de natureza inflamatória, imuno-mediada ou tóxica.

Caso clínico: Adolescente de 15 anos, filho de pais saudáveis, não consanguíneos. Gravidez vigiada, com serologias STORCH negativas. Parto por fórceps às 39 semanas, com líquido amniótico mecónio, índice de Apgar 9/10 e somatometria adequada. Dificuldade alimentar progressiva e anemia, que motivou internamento ao 6º dia de vida. À observação pálido, com hipotonia axial, hipertonia dos membros e reflexos vivos. Desde o início com atraso severo nas etapas do desenvolvimento. A investigação incluiu serologias CMV, herpes, toxoplasma e VDRL negativas; avaliação bioquímica, gasimetria, amónia, lactato, potencial REDOX, aminoácidos, ácidos orgânicos, ácidos gordos de cadeia muito longa, ácido fitânico e pristanico normais; β -galactosidase, β -hexosaminidase total e A e galactocerebrosidase normais. Liquor com CMV e Herpes negativos, lactato e aminoácidos normais. CMV na urina negativo. Cariótipo normal. Ecocardiograma normal. RMN CE (2 meses) hipomielinização frontal, quistos subependimários e defeito de operculização temporal direito. Aos 2 meses de vida internamento por anemia (Hb 4.8g/dL), com necessidade de transfusão. Doseamento Vitamina B12 e ácido fólico normal. Mielograma e biópsia óssea normais. Aos 6 anos iniciou convulsões em apirexia. EEG com actividade de base lenta. Nova RMN CE evidenciou a existência de uma anomalia do desenvolvimento cortical compatível com fenda de polimicrogirria, a nível fronto-parietal direito, e múltiplas lesões focais da substância branca subcortical e profunda dos lobos frontais, bem como da substância branca periventricular. Internamento aos 7 anos por pneumonia com sépsis, sem agente etiológico identificado. Um mês depois agravamento neurológico, com prostração, olhar vago, parésia de pares cranianos e agravamento dos sinais piramidais, em contexto febril. Da investigação efectuada PCR para Mycoplasma pneumoniae no LCR positivo e RMN CE com agravamento das alterações da substância branca. Iniciou prednisolona que manteve durante 3 meses por agravamento clínico e imagiológico na tentativa de redução. Deterioração neurológica progressiva, mais acentuada em episódios febris. Atualmente está apático, sem interação social, oftalmoparésia, quadro bulbar e tetraparésia espástica. Última RMN CE (14 anos) apresenta doença difusa da substância branca e atrofia.

Conclusão: Adolescente com doença da substância branca de provável início pré-natal e de agravamento progressivo em contexto infeccioso sem diagnóstico etiológico, pelo que se apresenta para discussão.

Reunião de Outono da SPEDNM



“Neuropatias Periféricas – o estado da arte”

23 e 24 de outubro de 2015
 Ô Hotel Golf Mar, Vimeiro, Portugal



Programa

Sexta-feira, 23 de Outubro de 2015

13h30 ABERTURA DO SECRETARIADO

14h30 ABERTURA DA REUNIÃO
 Isabel Conceição

NEUROPATIAS PERIFÉRICAS: O DIAGNÓSTICO
 Moderadores: Isabel Conceição, Ana Paula Sousa

14h35-15h45 **COMUNICAÇÕES ORAIS 1**

14h35-14h45 **Neuropatia axonal associada ao metronidazol: toxicidade reversível?**

Miguel Oliveira Santos¹, José Castro¹, Mamede de Carvalho^{1,2}

1-Dpt. Neurociências, S. Neurologia, HSM-CHLN, Lisboa; 2-Unidade de Fisiologia Clínica e Translacional, IMM, FMUL.

14h50-15h00 **Neuronopatia sensitiva – um caso problema**

Joana Parra, Joana Afonso Ribeiro, Luciano Almendra, Argemiro Geraldo, Luís Negrão, Anabela Matos

Consulta de Doenças Neuromusculares, S. Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

15h05-15h15 **Diagnóstico de polineuropatia amiloidótica familiar: evolução da idade de início, história familiar e incidência regional nos últimos 30 anos**

Margarida Calejo¹, Ana Luísa Sousa¹, Paula Salgado¹, José Nuno Alves², Vanessa Costa³, Teresa Coelho³

1-S. Neurologia, Centro Hospitalar do Porto (CHP); 2-S. de Neurologia Hospital de Braga; 3-Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP), CHP.

15h20-15h30 **Miopatia Hereditária com Insuficiência Respiratória Precoce**

Sandra Sousa¹, Jorge Oliveira², Emília Vieira², Teresa Coelho³, Manuela Santos⁴, Márcio Cardoso³, Ricardo Taipa⁵, Manuel Melo Pires⁵, Rosário Santos²

1-S. Neurologia, Hospital de Cascais; 2-Unidade de Genética Molecular, CGM, CHP; 3-Unidade Clínica de Paramiloidose e S. Neurofisiologia, CHP; 4-S. Neuropediatria, CHP; 5-S. Neuropatologia, CHP.

15h35-15h45 **Mutação Val28Met num doente com polineuropatia amiloidótica familiar**

Ana Luísa Sousa¹, José Nuno Alves², Margarida Calejo¹, Paula Salgado¹, Márcio Cardoso³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Manuel Correia¹, Teresa Coelho³

1-S. Neurologia, Centro Hospitalar do Porto (CHP); 2-S. de Neurologia Hospital de Braga; 3-Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP), CHP 4-Unidade de Neuropatologia do CHP.

15h45-16h30 **Abordagem diagnóstica da neuropatia do adulto**

Luís Santos

Consulta de Doenças Neuromusculares, H. Egas Moniz, CHLO

16h30-16h45 **Pausa para Café**

16h45-17h30 Abordagem diagnóstica da neuropatia na criança

Manuela Santos
Centro Hospitalar do Porto (CHP)

17h30-18h00 Rastreo de sequenciação da TTR em neuropatias axonais

Teresa Coelho
Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP), CHP

18h30 Assembleia Geral e Assembleia Eleitoral da SPEDNM

20h30 Jantar

Sábado, 24 de Outubro de 2015

NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS

Moderadores: Luís Santos, João Martins

09h00-09h30 Neuropatia de Charcot-Marie-Tooth - da clinica ao diagnóstico

Luis Negrão
S. Neurologia CHUC, Coimbra

09h30-10h00 Contributo Polineuropatia Amiloide Familiar - novos avanços terapêuticos

Teresa Coelho
Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP), CHP

10H00-10H45 COMUNICAÇÕES ORAIS 2

Moderadores: Teresa Coelho, Cândida Barroso

10h00-10h10 Heterogeneidade genética e neurofisiológica na doença de Charcot-Marie-Tooth 1B

Joana Afonso Ribeiro, Luciano Almendra, Argemiro Geraldo, Anabela Matos, Luís Negrão
Consulta de Doenças Neuromusculares, S. Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

10h15-10h25 Apresentações atípicas da Polineuropatia Amiloidótica Familiar em doentes portugueses

Paula Salgado¹, Margarida Calejo¹, Ana Luísa Sousa¹, José Nuno Alves², Teresa Coelho³
1-S. Neurologia, Centro Hospitalar do Porto (CHP); 2-S. de Neurologia Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurofisiologia da Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP), CHP.

10h30-10h40 Miopatia Miofibrilar por mutação no gene da Miotilina

Luís Braz¹, Lígia Castro², Stirling Carpenter², Dílio Alves¹
1-S. Neurologia do Centro Hospitalar de São João; 2-S. Anatomia Patológica do Centro Hospitalar de São João.

10h45-11h00 **Pausa para Café**

11H00-12H45 COMUNICAÇÕES ORAIS 3

Moderadores: Anabela Matos; Carmen Costa

11h00-11h10 Síndrome do Túnel Cárpico e Polineuropatia Amiloidótica Familiar: caracterização de uma população do CHLN - Hospital de Santa Maria

João Ferreira, José Castro, Isabel Conceição
S. de Neurologia, H.Sta Maria, CHLN, Lisboa.

11h15-11h25 Polineuropatia Desmielinizante Crónica – correlação clínico-imunológica.

Luciano Almendra¹, Inês Correia¹, Joana Ribeiro¹, Anabela Matos¹, Argemiro Geraldo¹, Luís Negrão¹
1-Unidade de Doenças Neuromusculares; S. Neurologia; CHUC; Coimbra; Portugal.

11h30-11h40 Ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay - caso clínico

Joana Pimenta¹, Carmen Costa¹, Isabel Alonso², Ana Filipa Brandão², Jorge Sequeiros², Luís Negrão³, Isabel Fineza¹

1-Setor de Neuropediatria - Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC; 2-CGPP - Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; 3-Unidade de Doenças Neuromusculares-Serviço de Neurologia, CHUC.

11h45-11h55 Envolvimento do Sistema Nervoso Periférico na Doença de Machado-Joseph: avaliação clínica e neurofisiológica

Joana Afonso Ribeiro^{1,2}, Ana Margarida Novo², Luciano Almendra¹, Anabela Matos¹, Cristina Januário², Luís Negrão¹

1-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, CHUC; 2-Consulta de Neurogenética, Serviço de Neurologia, CHUC.

12h00-12h10 Utilidade diagnóstica dos parâmetros ecográficos no estadio inicial da síndrome do canal cárpico

Leote, João^{1,2}; Pereira, Pedro³; Campos, Elisa³; Proença, João¹

1-Lab. Neurofisiologia, Clínica Médico-Cirurgia Dr. Juvenal Sobral, Almada. 2-S. Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

12h15-12h25 Síndrome miasténico congénito secundário a mutação DOK7

José Nuno Alves¹, Margarida Calejo², Ana Luísa Sousa², Paula Salgado², Manuela Santos³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Teresa Coelho⁵

1-S. Neurologia, Hospital de Braga; 2-S. Neurologia do CHP; 3-Serviço de Neuropediatria do CHP; 4-Unidade de Neuropatologia do CHP; 5-S. Neurofisiologia do CHP.

12h30-12h40 Síndromes Miasténicas Congénitas: Casuística da Unidade de Doenças Neuromusculares do CHUC

Cristina Duque¹, Luciano Almendra², Joana Ribeiro², Olinda Rebelo³, Argemiro Geraldo², Anabela Matos², Luís Negrão²

1-S. Neurologia do CHUC, Coimbra; 2-Consulta de Doenças Neuromusculares, S. Neurologia do CHUC, Coimbra; 3-Laboratório de Neuropatologia, S. Neurologia do CHUC, Coimbra.

12h45-14h00 Pausa para Almoço

NEUROPATIAS AUTOIMUNES

Moderadores: Luís Negrão, Isabel Conceição

14h00-14h45 Anticorpos paranodais e outros anticorpos na CIDP

Isabel ILLA

Hospital Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

14h45-15h15 Mecanismos fisiopatológicos da condução axonal na CIDP

Mamede de Carvalho

Lisboa

15h15-15h45 Manifestações Clínicas e abordagem terapêutica da CIDP

Mamede de Carvalho

Lisboa

15h45-16h00 Pausa para café

16h00-16h40 Estudo Endomus - resultados finais

17h00 ENCERRAMENTO DA REUNIÃO

Neuropatia axonal associada ao metronidazol: toxicidade reversível?

Miguel Oliveira Santos¹, José Castro¹, Mamede de Carvalho^{1,2}

1-Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Unidade de Fisiologia Clínica e Translacional, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

Introdução: O metronidazol é um antibiótico frequentemente prescrito na prática clínica para o tratamento de infecções gastrointestinais e genito-urinárias provocadas por anaeróbios e protozoários. Apesar de ser um fármaco relativamente bem tolerado, pode originar uma variedade de síndromes neurológicas, dos quais se destacam as neuropatias periféricas.

A neurotoxicidade periférica associada ao metronidazol é caracteristicamente uma neuropatia sensitiva, simétrica, distal e progressiva, encontrando-se descrito o envolvimento predominante de pequenas fibras. A biópsia de nervo mostra degenerescência axonal dos diferentes tipos de fibras, o que pode justificar a persistência do quadro neurológico mesmo após a interrupção do fármaco.

Casos Clínicos: Duas doentes do sexo feminino de 46 e 76 anos iniciaram quadro progressivo de disestesias e parestesias com início, respectivamente, cerca de 4 e 2 meses antes da observação em consulta. A primeira doente tinha história de fissura anal crónica desde há 10 anos com episódios persistentes de dor e de infecções recorrentes, pelo que foi medicada com metronidazol 500 mg 3id (duração do tratamento de 8 meses). A segunda doente, com o diagnóstico de colite-pseudomembranosa iniciou metronidazol 500 mg 4id 1 mês antes dos sintomas. O exame neurológico de ambas mostrou sinais de neuropatia periférica dos membros inferiores, os quais foram confirmados pelo estudo das velocidades de condução. Após exclusão de outras etiologias prováveis, foi assumido o diagnóstico de neuropatia axonal associada ao metronidazol. Cerca de 6 meses após a interrupção do fármaco, ambas se encontravam sem sinais e/ou sintomas de neuropatia periférica.

Conclusão: O reconhecimento dos efeitos neurotóxicos do metronidazol não deve ser menosprezado, dado que a sua interrupção atempada pode se associar a um prognóstico favorável a longo prazo. No entanto, deve permanecer um diagnóstico de exclusão para assegurar que outras etiologias de neuropatia periférica não sejam descuradas.

Neuropatia sensitiva - um caso problema

Joana Parra, Joana Afonso Ribeiro, Luciano Almendra, Argemiro Geraldo, Luís Negrão, Anabela Matos

Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: As neuropatias sensitivas adquiridas caracterizam-se por uma degeneração primária do corpo celular dos neurónios sensitivos. Representam um raro subgrupo de neuropatias periféricas que pode ser secundário a doenças neoplásicas, auto-imunes ou a agentes tóxicos.

Caso Clínico: Mulher de 28 anos com antecedentes de linfoma de Hodgkin (esclerose nodular), em remissão clínica há 9 anos, após tratamento com protocolo ABVD de quimioterapia e radioterapia. Inicia alterações sensitivas dolorosas na mão direita e posteriormente pé direito com agravamento

progressivo ao longo de 5 meses. Associadamente refere perda ponderal (11 Kg), anorexia e astenia, amigdalites bacterianas recorrentes e aftose oral. Objectivamente apresentava hipo/arreflexia generalizada, hipostesia algica em meia e luva, hipopalestesia bilateral assimétrica e ataxia sensitiva da marcha. O estudo de condução nervosa revelou alteração generalizada, assimétrica, das respostas sensitivas, com preservação do estudo de condução nervosa motora. O estudo citoquímico do LCR apresentava dissociação albumino-citológica, com hiperproteinorráquia (105 mg/dL). A PET corporal revelou alterações pulmonares sugestivas de compromisso inflamatório, não tendo sido possível realizar biópsia, por não haver tradução na TC torácica de alta resolução realizada posteriormente. A restante investigação complementar, nomeadamente pesquisa de causas paraneoplásicas, infecciosas, auto-imunes ou carenciais, foi negativa. A biópsia de nervo sural revelou uma neuropatia axonal severa com fibras em degenerescência, edema endoneural, sem infiltrado inflamatório ou depósitos de substância amilóide. Realizou RM em que se observa aumento de diâmetro e realce bilateral do segmento proximal das raízes L2 a S1, de significado indeterminado. Não se verificou melhoria clínica objectiva após 5 dias de IVIG. Está atualmente a realizar segundo curso de corticoterapia endovenosa em pulsos mensais. Apresentou melhoria parcial das queixas disestésicas com amitriptilina 10mg e gabapentina 300mg/dia.

Conclusão: Apresentamos e discutimos um caso de neuropatia sensitiva associada a significativo rebate sistémico, de causa indeterminada apesar de extensa investigação.

Diagnóstico de polineuropatia amiloidótica familiar: evolução da idade de início, história familiar e incidência regional nos últimos 30 anos

Margarida Calejo¹, Ana Luísa Sousa¹, Paula Salgado¹, José Nuno Alves², Vanessa Costa³, Teresa Coelho³

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto (CHP); 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 3-Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP), CHP.

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) em Portugal é maioritariamente uma neuropatia de pequenas fibras, em adultos jovens, com história familiar (HF) positiva e oriundos de regiões ditas endémicas. Tem-se vindo a reconhecer uma maior variabilidade nomeadamente quanto à idade de início (IdI), local de origem e presença de HF. Neste estudo, pretendemos avaliar a evolução destas variáveis nos novos diagnósticos de PAF, ao longo dos últimos 30 anos.

Métodos: Num estudo observacional e retrospectivo, foram recolhidos dados clínicos e demográficos dos casos índice de cada família com diagnóstico genético de PAF registada pela primeira vez na UCP do CHP, entre 1986 e 2015. Foram considerados diagnósticos sem HF todos os probandos que não descreviam doença semelhante em familiares. Na análise estatística, foi utilizado teste t-student e análise ANOVA.

Resultados: Entre 1986 e 2015, foram encontrados 318 casos índice. Destes, 178 foram classificados como casos sem HF conhecida. Verificou-se uma tendência de aumento do número de casos índice sem HF, que representavam 45,2% dos probandos entre 1986-1990 e passaram a representar 77,5% dos probandos entre 2011-2015. Destaca-se também um aumento global da IdI média dos probandos, de 40,8

(DP=12,4) anos entre 1986-1995, para 46,9 (DP=13,0) anos entre 2006-2015, com uma diferença estatisticamente significativa ($p < 0,001$). Os probandos sem HF conhecida apresentavam IdI superior ($p < 0,001$), o que se tem mantido constante ao longo dos anos, paralelamente ao aumento global da IdI. Adicionalmente, verifica-se maior dispersão geográfica dos diagnósticos: até 1986 contabilizavam-se 40 conclhos de origem e de 1986-2015 foram diagnosticados probandos em mais 53 conclhos diferentes.

Discussão/Conclusão: Nos últimos 30 anos, os novos diagnósticos de PAF mostram doentes mais velhos, sem HF prévia e oriundos de todo o país. Estes fatores acrescentam maior dificuldade ao diagnóstico e salientam a necessidade de se manter suspeição clínica mesmo em situações atípicas.

Miopatia Hereditária com Insuficiência Respiratória Precoce

Sandra Sousa¹, Jorge Oliveira², Emília Vieira², Teresa Coelho³, Manuela Santos⁴, Márcio Cardoso³, Ricardo Taipa⁵, Manuel Melo Pires⁵, Rosário Santos²

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Cascais; 2-Unidade de Genética Molecular, Centro Genética Médica, Centro Hospitalar do Porto; 3-Unidade Clínica de Paramiloidose e Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto; 4-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto; 5-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: As titinopatias resultam de variantes patogénicas do gene da Titina (TTN). Para além da distrofia muscular tibial e da LGMD2J, fenótipos de miopatia hereditária com insuficiência respiratória precoce (MHIRP, ou HMERF em Inglês) e miopatia Salih têm sido descritos.

Casos clínicos: Caso índice – Sexo feminino, sem antecedentes pessoais conhecidos, internada em 2005, aos 54 anos, na Unidade de Cuidados Intensivos, por falência respiratória de etiologia desconhecida. Apresentava história familiar de perturbação da marcha e dificuldades respiratórias. Durante processo de investigação, a biopsia muscular mostrou alterações miopáticas com corpos citoplasmáticos. Durante follow-up manteve necessidade de VNI, acrescentando-se alterações da marcha desde 2011. Caso A - irmã, apresenta fraqueza muscular proximal e progressiva dos membros inferiores desde os 45 anos, internada aos 57 anos por insuficiência respiratória, necessitando de VNI. A biopsia muscular mostrou alterações miopáticas com “rimmed vacuoles”. Caso B - Primo de 2º grau, com fraqueza distal dos membros inferiores e síndrome ventilatório restritivo aos 40 anos. A biopsia muscular mostrou corpos de inclusão citoplasmáticos, “rimmed vacuoles” e acumulação anormal de desmina. Caso C - Primo de 1º grau com biopsia muscular a evidenciar abundantes corpos citoplasmáticos e desorganização da estrutura miofibrilar. Caso D: Prima de 1º Grau, com fraqueza das cinturas e síndrome ventilatório restritivo aos 50 anos. O estudo genético no caso índice foi dirigido para o exão 343 do gene TTN correspondente ao “hotspot” mutacional para a MHIRP. Este estudo revelou a presença da variante patogénica NM_001267550.1:c.95134T>C (p.Cys31712Arg) em heterozigotia, previamente descrita em doentes com MHIRP de diferentes populações (Europeia, Indiana e Japonesa).

Conclusão: Apresentamos uma família com Miopatia de Corpos Citoplasmáticos configurando numa MHIRP, de transmissão autossómica dominante, por mutação do gene da TTN. Pretendemos evidenciar a importância da apresentação fenotípica na orientação do estudo genético.

Mutação Val28Met num doente com polineuropatia amiloidótica familiar

Ana Luísa Sousa¹, José Nuno Alves², Margarida Calejo¹, Paula Salgado¹, Márcio Cardoso³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Manuel Correia¹, Teresa Coelho³

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 3-Unidade Clínica de Paramiloidose do Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: a polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) é uma doença multissistémica associada a acumulação de substância amilóide, mais frequentemente derivada da proteína transtirretina. Existe uma extensa variabilidade clínica da doença relacionada com aspectos geográficos e genéticos. Em Portugal, a mutação mais frequente é a Val30Met, existindo apenas dois casos publicados com outras mutações (Val28Met e Ser50Arg).

Caso clínico: homem de 66 anos com história com 4 anos de evolução de adormecimento e dor nevralgica nos pés e pernas, associados a dificuldade em caminhar, obstipação e disfunção erétil. Tinha sido previamente estudado com electromiografias com resultados contraditórios, e trazia o diagnóstico de doença de neurónio motor. Ao exame objectivo apresentava uma hipostesia álgica e táctil com anestesia distal dos quatro membros; hipopalestesia envolvendo hálux e maléolos; discreto défice motor distal e hiporreflexia até C7. A EMG confirmou uma polineuropatia sensitivo-motora axonal. O estudo do LCR mostrou dissociação albumino-citológica (3 leucócitos; proteínas 0.80g/L). A biópsia de pele e nervo revelou perda de fibras mielinizadas de pequeno diâmetro e ausência de fibras não mielinizadas, com escassos depósitos de amilóide na pele, sem depósitos no nervo. A sequenciação do gene da TTR revelou a mutação Val28Met. Apesar de não ter história familiar segura de polineuropatia, o doente é proveniente da região de Viseu, onde estão identificados quatro outros doentes de diferentes famílias com a mutação Val28Met, em conclhos vizinhos.

Conclusão: apesar da mutação Val30Met ser a mais frequentemente responsável pela PAF em Portugal, existem outras mutações no país, provavelmente subdiagnosticadas. Este trabalho pretende ilustrar a importância da sequenciação do gene da TTR em casos suspeitos, em oposição à pesquisa isolada da mutação Val30Met.

Heterogeneidade genética e neurofisiológica na doença de Charcot-Marie-Tooth 1B

Joana Afonso Ribeiro, Luciano Almendra, Argemiro Geraldo, Anabela Matos, Luís Negrão.

Consulta de Doenças Neuromusculares, S. Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: A doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B (CMT1B) é causada por mutações no gene da proteína zero da mielina (MPZ), e é a segunda forma mais comum de CMT desmielinizante grave, de início precoce, e com velocidades de condução nervosa inferiores a 10 m/s; ou uma polineuropatia axonal, de início tardio, e valores de velocidade de condução nervosa normais ou intermédios. Pretende-se, a propósito de dois casos clínicos, ilustrar a heterogeneidade genética e electrofi-

siológica na CMT1B.

Doente 1: Doente do sexo feminino, de 41 anos de idade, sem história familiar relevante, apresentando dificuldades na marcha desde a adolescência e sintomatologia sensitiva dolorosa de predomínio distal. No exame neurológico observam-se *pes cavus* com deformação em equino, retracção do tendão de Aquiles, défice motor grave na eversão e dorsiflexão dos pés, respectivamente, G0 e G2+, arreflexia miotática nos membros inferiores, hipostesia álgica em meia e luva e hipopalestesia. O estudo eletromiográfico revelou diminuição generalizada e moderada dos valores das velocidades de condução nervosa motoras e sensitivas (30-40 m/s). O estudo genético revelou uma nova mutação em heterozigotia c.305dup (p. Thr104Aspfs*28) no gene *MPZ*.

Doente 2: Doente do sexo feminino, de 36 anos de idade, com história familiar de neuropatia sem diagnóstico no pai. Apresenta, desde os 30 anos, fraqueza e queixas sensitivas nos membros inferiores. No exame neurológico observam-se *pes cavus*, membros inferiores com aspecto em forma de garrafa de chamapanhe invertida, défice motor distal (G3 dorsiflexão), hipostesia álgica em meia baixa, hipopalestesia, arreflexia generalizada, e marcha com steppage assimétrica (de predomínio esquerdo). O estudo electromiográfico demonstrou uma polineuropatia axonal sensitivo-motora. O estudo genético revelou uma mutação em heterozigotia c.346C>T (p. Arg116Cys) no gene *MPZ*.

Conclusão: As doentes apresentadas exibem fenótipos semelhantes com aspectos neurofisiológicos distintos: a primeira com valores de VCN do tipo intermédio e uma mutação tipo duplicação, e a segunda do tipo axonal e uma mutação do tipo missense. As diferentes mutações no gene *MPZ* têm efeitos distintos nos componentes do nervo periférico, mielina e axónio, produzindo doença clinicamente semelhante.

Apresentações atípicas da Polineuropatia Amiloidótica Familiar em doentes portugueses

Paula Salgado¹, Margarida Calejo¹, Ana Luísa Sousa¹, José Nuno Alves², Teresa Coelho³

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar do Porto; Unidade Clínica de Paramiloidose do Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) é uma doença neurodegenerativa de transmissão autossómica dominante, caracterizada pela deposição de substância amiloide no sistema nervoso assim como em outros tecidos. A par da sua apresentação típica, tem-se cada vez mais constatado uma imensa variabilidade clínica, que pode dificultar e atrasar o seu diagnóstico. O início em idade avançada, a ausência de história familiar e apresentações atípicas como início por síndrome do túnel cárpico, ou nefropatia, miocardiopatia, opacidades do vítreo ou neuropatias sensitivo-motoras com pouca disautonomia são alguns exemplos dessa variabilidade. De seguida apresentamos três casos que ilustram esta heterogeneidade clínica.

Casos clínicos: Homem de 68 anos, com história familiar de PAF, com início da doença há 3 anos por síndrome do túnel cárpico bilateral, discreta polineuropatia sensitivo-motora, sem sintomas de disautonomia e que teve diagnóstico de cardiomiopatia hipertrofica um ano depois.

Mulher de 49 anos, com história familiar de PAF, que teve apresentação clínica por opacidades do vítreo e sem qualquer outra manifestação da doença.

Mulher de 65 anos, sem história familiar de PAF, que apresentou início de doença aos 46 anos por doença renal, com progressão rápida desde 2010 e necessidade de diálise, apresentando desenvolvimento de polineuropatia sensitiva e bradicardia apenas desde há 8 anos.

Conclusão: Com estes casos pretendemos demonstrar a variabilidade clínica desta “forma peculiar de neuropatia periférica”, especialmente no que diz respeito a inícios de doença atípicos e alertar para a possibilidade de apresentações clínicas com várias características atípicas ao mesmo tempo, o que pode ainda mais dificultar o diagnóstico e tratamento atempados.

Miopatia Miofibrilar por mutação no gene da Miotilina

Luís Braz¹, Lígia Castro², Stirling Carpenter², Dílio Alves¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de São João; 2-Serviço de Anatomia Patológica do Centro Hospitalar de São João.

Introdução: As miopatias miofibrilares (MMF) são um grupo raro de miopatias, causadas por mutações em proteínas sarcoméricas, com achados histológicos característicos. A miotilina é uma dessas proteínas e as mutações no seu gene, *MYOT*, estão implicadas em cerca de 10% das MMF. Apesar da sobreposição fenotípica, tem sido descrito atingimento muscular preferencial nas diferentes MMF.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 71 anos, com diabetes mellitus insulino-tratada, que iniciara queixas de fraqueza muscular nos 4 membros, insidiosa, de predomínio proximal cerca de 5 anos antes. Foi seguido previamente por possível polimiosite mas apesar do tratamento com corticoterapia e imunossuppressores, manteve agravamento clínico insidioso.

Quatro anos após início do quadro, apresentava amiotrofia difusa, tetraparésia hiporreflexiva simétrica, de predomínio proximal, sem envolvimento bulbar ou da musculatura extraocular; os estudos cardíaco e respiratório não mostravam alterações. Apresentava elevação da CK até 5x LSN. A eletromiografia mostrava potenciais de unidade motora com características miopáticas nos músculos proximais e distais dos 4 membros. Realizou ressonância magnética das coxas que revelou atrofia muscular e infiltração adiposa mais marcada no compartimento posterior da coxa e no vasto medial, com menor atingimento do vasto medial e gracilis. A biópsia muscular revelou algumas fibras musculares hipertrofiadas com material granular azul disperso no citoplasma e ausência de infiltrados inflamatórios. A imunocitoquímica para distrofina 1, desmina e miotilina, confirmou a presença anormal destas em várias fibras musculares, permitindo o diagnóstico de MMF.

Atendendo ao padrão de atingimento muscular evidenciado na ressonância magnética foi pedida a sequenciação dos genes mais frequentemente envolvidos nas MMF de aparecimento tardio, com deteção de mutação S60F no gene *MYOT*.

Conclusão: O caso apresentado vem destacar a importância do estudo histológico para o diagnóstico das MMF e também o papel da RM muscular, que através do padrão de atingimento muscular preferencial, pode guiar o estudo genético.

Síndrome do Túnel Cárpico e Polineuropatia Amiloidótica Familiar: caracterização de uma população do CHLN - Hospital de Santa Maria

João Ferreira, José Castro, Isabel Conceição

Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa.

O Síndrome do Túnel Cárpico (STC) é reconhecido como forma de apresentação de algumas formas de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), nomeadamente formas resultantes de mutação da gelsolina e diversas mutações da transtirretina (TTR) não-Val30Met. O seu papel na PAF TTR-Val30Met ainda não está estabelecido. Com este estudo pretendemos estimar a prevalência e caracterizar a população de pessoas com STC e mutação na TTR seguidas na consulta de PAF do nosso centro.

A recolha de dados foi efetuada através da base THAOS e dos processos da consulta. A presença de STC foi determinada através de critérios neurofisiológicos em doentes com ou sem queixas associadas. Todos os indivíduos com sintomas presumivelmente relacionados com a doença, com alterações no exame neurológico e/ou biópsia positiva para amiloide foram considerados portadores sintomáticos.

De uma população total de 199 portadores de mutação na TTR, foram encontrados 26 doentes (13,1%) com STC confirmado, 4 dos quais sem sintomatologia relacionada com a doença. Dezanove (73,0%) são do sexo feminino com uma idade média de $56,6 \pm 13,9$ anos, cuja idade de início dos primeiros sintomas foi de $51,5 \pm 11,8$ anos. Dezassete doentes (65,4%) são portadores sintomáticos em estadio I de doença (diagnóstico definitivo), 52,9% dos quais de início de sintomas após os 50 anos de idade (late onset). O intervalo médio entre os sintomas / confirmação neurofisiológica de STC e diagnóstico definitivo de PAF foi de 38 meses.

A prevalência de STC na nossa amostra foi de 13,1%, valor bastante superior ao da população geral, o que, de acordo com dados descritos na literatura, aponta para uma maior prevalência de STC em doentes com PAF. Destacamos a presença de doentes com critérios para STC ainda sem diagnóstico definitivo de PAF, salientando-se assim a necessidade de reconhecimento desta associação como uma das formas de apresentação da doença permitindo um diagnóstico precoce e instituição de tratamento modificadora atempadamente.

Polineuropatia Desmielinizante Crónica - correlação clínico-imunológica.

Luciano Almendra¹, Inês Correia¹, Joana Ribeiro¹, Anabela Matos¹, Argemiro Geraldo¹, Luís Negrão¹

1-Unidade de Doenças Neuromusculares; Serviço de Neurologia; CHUC; Coimbra; Portugal.

Introdução: A polineuropatia desmielinizante crónica (CIDP) é uma doença auto-imune do sistema nervoso periférico que se caracteriza clinicamente por fraqueza próximo-distal, simétrica, disfunção sensitiva e arreflexia. A sua história natural é variável e o prognóstico a longo prazo relaciona-se com vários factores: idade de início, resposta ao tratamento e tempo decorrido até ao início do tratamento.

As gamapatias monoclonais de significado indeterminado (MGUS) são alterações relativamente frequentes, com uma

prevalência estimada de 3%, acima dos 50 anos. A sua correlação patogénica com a neuropatia é alvo de controvérsia, contudo pode ocorrer em 8% dos diagnósticos de MGUS.

Objetivo: Estabelecer uma correlação clínico-imunológica entre as manifestações da doença, a sua gravidade e resposta à terapêutica.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo dos doentes com o diagnóstico clínico e electromiográfico de polineuropatia desmielinizante seguidos na Unidade de Doenças Neuromusculares do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Definimos dois grupos de doentes: CIDP idiopática e CIDP associada a MGUS. Foi aplicado a todos os doentes o INCAT score antes e após tratamento.

Resultados: Foram incluídos 31 doentes, com predomínio do sexo feminino (54,8%), idade média atual de 62,29 anos e idade média ao diagnóstico de 55,62 anos. Apresentavam MGUS 35,5%, dos quais 54,5% de tipo IgM. Obtiveram-se diferenças estatisticamente significativas ($p < 0,05$), na média do INCAT inicial entre as duas populações, com score mais elevado nos doentes com MGUS. Não se obtiveram diferenças com significado estatístico após tratamento, nem entre os subtipos IgM e IgG. Verificamos melhoria clínica nos dois grupos, 80% dos doentes sem gamapatia e 55,5% com gamapatia.

Conclusão: A existência de gamapatia monoclonal foi um preditor de maior gravidade clínica, contrariamente ao descrito na literatura, bem como de menor resposta à terapêutica instituída, que demonstrou concordância com outras séries.

Ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay - caso clínico

Joana Pimenta¹, Carmen Costa¹, Isabel Alonso², Ana Filipa Brandão², Jorge Sequeiros², Luís Negrão³, Isabel Fineza¹

1-Setor de Neuropediatria - Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC; 2-CGPP - Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; 3-Unidade de Doenças Neuromusculares-Serviço de Neurologia, CHUC.

Introdução: A ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) é uma doença neurodegenerativa clinicamente caracterizada por um quadro cerebeloso progressivo, sinais piramidais e neuropatia periférica axonal. SACS é o gene responsável pela ARSACS e está localizado no braço longo do cromossoma 13.

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. Dos antecedentes familiares destaca-se consanguinidade parental.

Ao exame neurológico apresenta nistagmo horizontal bilateral, paraparésia espástica 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, compatíveis com surdez neurossensorial bilateral. O estudo genético para a Ataxia de Friederich foi negativo. Foram excluídos os principais subtipos de Défice de Glicosilação dos Carbohidratos. O estudo do gene SACS revelou uma deleção em homozigotia nunca antes descrita (mutação c.3066delT (p.Asn1025MetfsX10) - Exão 10 no alelo 1 e 2), confirmando o diagnóstico.

Conclusão: A ARSACS é uma ataxia hereditária rara com critérios clínicos e imagiológicos bem definidos. Neste caso real-

çamos a presença de 4 critérios major (atraso na aquisição da marcha, ataxia espástica com paraparesia, nistagmo horizontal de início precoce e atrofia do vérmix cerebeloso) e dois critérios minor (neuropatia axonal sensitiva e surdez neurosensorial).

Envolvimento do Sistema Nervoso Periférico na Doença de Machado-Joseph: avaliação clínica e neurofisiológica

Joana Afonso Ribeiro^{1,2}, Ana Margarida Novo², Luciano Almendra¹, Anabela Matos¹, Cristina Januário², Luís Negrão¹
1-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Consulta de Neurogenética, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Introdução: A doença de Machado-Joseph (DMJ) é a ataxia espinho-cerebelosa autossómica dominante mais frequente. O envolvimento do SNP na DMJ está descrito desde o final dos anos 70, mas ainda é motivo de discussão a natureza deste envolvimento e as suas características clínico-fisiológicas.

Objectivos: Determinar a frequência e o tipo de envolvimento do SNP na DMJ.

Metodologia: Avaliação de uma coorte de doentes com DMJ com confirmação molecular. Foram aplicados os scores clínicos de avaliação da ataxia (SARA) e da neuropatia periférica (cTNS). A avaliação neurofisiológica incluiu estudo de condução nervosa motora e sensitiva, resposta cutânea simpática (SSR) e exame com eléctrodo agulha. Foram usados métodos descritivos e comparativos para a análise estatística. Assumiu-se um nível de significância de $p=0.05$.

Resultados: A amostra inclui 23 doentes pertencentes a 19 famílias, 10 do sexo masculino (43.5%) e 13 do sexo feminino (56.5%). A média de idades atual é de 49.9 anos (DP 11.0), de início de sintomatologia 39.7 anos (DP 12.4), e de duração da doença 10.3 anos (DP 5.1). O valor médio do número de tripletos CAG expandidos é de 72.4 (63-88). Obteve-se um score SARA médio de 14.7 e um score cTNS médio de 5.0. Na avaliação neurofisiológica 12 doentes (52.2%) apresentam envolvimento do SNP: 6 (50.0%) neuropatia sensitiva, 4 (33.3%) neuropatia sensitiva e motora, 1 (8.3%) neuropatia distal sensitiva, e 1 (8.3%) neuropatia motora. Sete doentes (30.4%) apresentam alterações na SSR, 2 deles com alterações isoladas a nível dos membros inferiores. Na análise comparativa verificou-se uma diferença estatisticamente significativa ($p=0.03$) em relação à idade-média de 44.7 anos nos doentes sem neuropatia vs 54.7 anos nos doentes com alterações neuropáticas. Não se identificaram outras variáveis com diferenças estatisticamente significativas.

Conclusão: O envolvimento do SNP é frequente na DMJ (>50%), com predomínio de compromisso sensitivo, sendo mais frequente em doentes mais velhos.

Utilidade diagnóstica dos parâmetros ecográficos no estadio inicial da síndrome do canal cárpico

Leote, João^{1,2}; Pereira, Pedro³; Campos, Elisa³; Proença, João¹
1-Laboratório de Neurofisiologia, Clínica Médico-Cirurgia Dr. Juvenal Sobral, Almada; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

Introdução: Estudos recentes reportam valores de sensibilidade e especificidade diagnóstica similar entre ecografia de alta resolução e avaliação eletrofisiológica na deteção da síndrome do canal cárpico (SCC).

Pretende-se avaliar a utilidade diagnóstica da ecografia no estadio inicial da SCC correlacionando-a com o estudo comparativo sensitivo entre nervo mediano e radial (M-R).

Métodos: Estudo observacional prospetivo em doentes com sintomatologia de SCC unilateral entre Setembro de 2014 e Julho de 2015, num laboratório de neurofisiologia, e em indivíduos saudáveis recrutados externamente.

A avaliação ecográfica consistiu na medição da área seccional do nervo mediano (AS-NM) no punho e antebraço, tendo-se calculado o índice antebraço-punho (I-AP); e a avaliação eletrofisiológica no estudo comparativo sensitivo M-R ao nível do punho, estudos de condução dos nervos mediano e cubital. Elaboraram-se curvas de características de operação do recetor para cada parâmetro e testaram-se diferentes valores de corte para determinação da sensibilidade e especificidade.

Resultados: Identificaram-se 40 doentes (82,5% eram mulheres; idade média 56.2±13 anos) e 20 indivíduos saudáveis assintomáticos (80,0% mulheres; idade média 44.3±12 anos). A área de curva foi de 0.984 para o estudo comparativo M-R; de 0.956 para o I-AP e 0.865 da AS-NM no punho. O valor de corte de 7mm² e 8mm² de AS-NM no punho demonstrou uma sensibilidade-especificidade de 90.2%-42.1% e 47.5%-95.1%, respetivamente, VS 95.3%-88.2% do I-AP com um valor de corte de 1.3; VS 97.4%-90.9% e 97.5%-95.1% registados com a diferença interpico M-R de 0.4 e 0.5ms, respetivamente.

Discussão: A sensibilidade e especificidade superior do estudo comparativo M-R face aos parâmetros ecográficos suporta a hipótese de que a perturbação da condução nervosa na região paranodal dos canais de sódio precede os mecanismos de inflamação e edema detetáveis ecograficamente.

Conclusão: O diagnóstico inicial de SCC através da ecografia deverá contemplar a possibilidade de falsos-positivos e negativos dependendo do valor de corte de AS-NM utilizado.

Palavras-chave: ecografia de alta resolução; estudos de condução comparativos sensitivos; síndrome do canal cárpico.

Síndrome miasténico congénito secundário a mutação DOK7

José Nuno Alves¹, Margarida Calejo², Ana Luísa Sousa², Paula Salgado², Manuela Santos³, Ricardo Taipa⁴, Manuel Melo Pires⁴, Teresa Coelho⁵

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Neuropediatria do Centro Hospitalar do Porto; 4-Unidade de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto; 5-Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: Os síndromes miasténicas congénitas resultam de mutações em genes codificadores das subunidades dos receptores da acetilcolina. A histopatologia do músculo esquelético caracteriza-se pela ausência de achados major, mesmo na presença compromisso clínico marcado.

Caso-clínico: Senhor de 43 anos, com quadro caracterizado por atraso do desenvolvimento motor desde a infância (adquiriu marcha aos 20 meses), incapacidade motora progressiva e insuficiência respiratória tipo II, com necessidade de BiPAP desde os 19 anos. Queixas estáveis sem qualquer referência a fadiga ou agravamento vespertino.

Pais não consanguíneos e não afectados. Terceiro irmão de

uma fratria de 4, apresentando o segundo mais velho quadro clínico muito semelhante, embora menos grave.

O exame objectivo demonstra ptose bilateral, sem limitações da oculomotricidade, paresia facial bilateral, disartria ligeira e tetraparesia flácida de predomínio proximal, sem marcha.

EMG compatível com miopatia grave de predomínio proximal. Biopsia com músculo muito pouco alterado (realizada quando já limitado a cadeira de rodas), sugerindo padrão de atrofia neurogénica.

Atendendo à dissociação entre os achados clínicos e histopatológicos, foi considerada a hipótese de síndrome miasténico congénito. A análise genética revelou mutações em heterozigotia do gene DOK7.

Conclusão: Este caso demonstra a importância que a correlação entre a clínica e a análise dos resultados histopatológicos pode ter no diagnóstico das doenças neuromusculares.

Síndromes Miasténicas Congénitas: Casuística da Unidade de Doenças Neuromusculares do CHUC

Cristina Duque¹, Luciano Almendra², Joana Ribeiro², Olinda Rebelo³, Argemiro Geraldo², Anabela Matos², Luís Negrão²

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

Introdução: Os síndromes miasténicas congénitas (SMC) são doenças hereditárias da junção neuromuscular, secundários a mutações que comprometem o fator de segurança da transmissão da junção neuromuscular. As primeiras manifestações surgem frequentemente nos primeiros anos de vida, sendo caracterizadas por sintomas oculares, bulbares ou respiratórios. Os SMC são doenças raras cujo diagnóstico molecular é difícil, mas fundamental na orientação terapêutica.

Objetivo: Caracterização de uma população de doentes com o diagnóstico clínico e/ou molecular de SMC observados na Unidade de Doenças Neuromusculares, do Serviço de Neurologia, do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo, clínico, laboratorial e molecular dos doentes com o diagnóstico clínico de SMC.

Resultados: Identificamos 10 doentes com diagnóstico clínico e/ou molecular de SMC, 6 sexo feminino. A média de idades atual é de 42,1 anos, sendo a idade média de início dos sintomas de 9,2 anos. Verificou-se a existência de história familiar em 50% dos casos. Relativamente às características fenotípicas verificamos a existência de fraqueza cervical e oftalmoplegia externa em 6 doentes, fraqueza muscular das cinturas em 7 doentes e em 5 doentes envolvimento axial. Na investigação complementar identificou-se resposta decremental, na estimulação nervosa repetitiva em 6 doentes, padrão ventilatório restritivo em 6 doentes e ausência de alterações histológicas em 5 dos 7 doentes submetidos a biópsia muscular. O estudo molecular foi positivo em 5 doentes (50%), 2 secundários a mutações no gene DOK-7 e 3 com mutações do gene CHRNE. Os portadores de mutações CHRNE apresentaram boa resposta à piridostigmina, com os DOK-7 a apresentar resposta favorável ao salbutamol, dos restantes doentes 4 apresentaram boa resposta à piridostigmina e 1 ao salbutamol

Conclusão: Os doentes descritos nesta casuística vêm ilustrar a heterogeneidade fenotípica desta patologia, bem como a dificuldade na sua identificação molecular. O tamanho reduzido da amostra não permitiu estabelecer qualquer correlação genótipo-fenótipo.

Resultados finais do Estudo ENDOMUS

Vânia Almeida¹, Teresinha Evangelista², Isabel Conceição³, Lúcia Lacerda⁴, Rosário Santos⁴, Investigadores do grupo ENDOMUS

1-Unidade de Neurologia, Hospital Vila Franca de Xira; 2-Institute of Genetic Medicine, Newcastle University; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Centro de Genética Médica Dr. Jacinto de Magalhães, Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: Nas consultas de Doenças Neuromusculares existe um número considerável de doentes com hiperCKémia, como ou sem sintomas neurológicos associados, que persistem sem diagnóstico mesmo após investigação clínica e laboratorial extensa. O estudo ENDOMUS foi um estudo epidemiológico, multicêntrico, prospectivo, descritivo, com duração de um ano, que pretendeu a caracterização clínica e diagnóstica de doentes com determinadas patologias musculares: Doença de Pompe, Doença de Danon, Deficiência em CPT II, Distrofia Muscular das Cinturas Tipo 2A (LGMD2A), Distrofia Muscular das Cinturas Tipo 2I (LGMD2I) e Distrofia Muscular Congénita 1C (MDC1C).

Métodos: Foram incluídos doentes seguidos na Consulta de Doenças neuromusculares dos centros envolvidos com diagnóstico genético previamente estabelecido de uma das doenças em estudo e doentes observados durante um período de um ano com diminuição de força muscular proximal e/ou CK elevada em pelo menos 2 determinações ou hipotonia e CK elevada.

Os dados demográficos, clínicos e laboratoriais (estudos analíticos, EMG e biópsia muscular) foram registados em todos os doentes numa base de dados.

No segundo grupo de doentes foi colhido sangue para gota espessa que permitiu a medição da actividade lisossomal da GAA e rastreio das mutações mais frequentes das restantes doenças em estudo.

Resultados: Foram incluídos no estudo 120 doentes. Desses doentes, 15 tinham diagnóstico definitivo prévio: 9 com doença de Pompe, 3 com LGMD2A, 2 com LGMD2I e um Doença de Danon. Nos restantes 105 doentes sem diagnóstico conhecido, foram identificados 4 casos de Doença de Pompe, 7 alterações no gene da Calpaína, sendo que algumas necessitam de investigação posterior, 3 casos de LGMD2I e 2 casos de Deficiência em CPTII.

Conclusão: O presente estudo permitiu o rastreio de 6 doenças neuromusculares a 105 doentes seguidos em consulta de Doenças Neuromusculares sem diagnóstico definitivo tendo sido encontradas 16 alterações (15%).

Possibilitou ainda reunir as características demográficas, clínicas e laboratoriais de 13 doentes com Doença de Pompe, 1 com Doença de Danon, 10 casos de alterações do gene da calpaína, 5 com LGMD2I e 2 casos de Deficiência em CPTII. Nenhum caso de MDC1C foi identificado.

Reunião de Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2015

Porto, 30 e 31 de outubro de 2015
Hotel Dom Henrique



ORGANIZAÇÃO DA DIREÇÃO DA SPC

Prof. Doutor José Barros (Neurologia, Porto), Dr.ª Inês Carrilho (Neuropediatria, Porto), Dr. Paulo Coelho (Neurologia, Matosinhos), Dr.ª Mariana Leitão Marques (Neurologia, Coimbra).

COMISSÃO CIENTÍFICA

Prof. Doutor Carlos Fontes Ribeiro (Farmacologia, Coimbra), Prof. Doutora Carolina Lemos (Genética Humana, Porto), Dra. Elsa Parreira (Neurologia, Amadora), Dr. Filipe Palavra (Neurologia, Coimbra), Dra. Gabriela Machado (Medicina Geral e Familiar, Corroios), Dra. Helena Gens (Neurologia, Coimbra), Dra. Isabel Luzeiro

(Neurologia, Coimbra), Prof. Doutora Isabel Pavão Martins (Neurologia, Lisboa), Dr. Jorge Machado (Neurologia, Lisboa), Prof. Doutor José Pereira Monteiro (Neurologia, Porto), Dra. Lúvia Diogo Sousa (Neurologia, Coimbra), Dra. Manuela Palmeira (Neurologia, Covilhã), Dr. Miguel Rodrigues (Neurologia, Almada), Dra. Paula Esperança (Neurologia, Lisboa), Dra. Raquel Gil Gouveia (Neurologia, Lisboa), Dr.ª Sónia Batista (Neurologia, Coimbra).

Secretariado: Acrópole, Lda.

Patrocínios: Tecnifar, Allergan, GlaxoSmithKline e Vidjen Pharma

Programa

Sexta-feira, 30 de outubro de 2015

15h00 História das Cefaleias

José Barros

Para a sessão de abertura das reuniões da SPC foi proposta a evocação de personalidades associadas à história das cefaleias (médicos, cientistas, divulgadores e outros), como por exemplo Aretaeus de Capadócia (século I), Nicolaes Tulp (1593-1674), Samuel Tissot (1728-1797), Lewis Carrol (1832-1898), Bayard Horton (1895-1980), Marcia Wilkinson (1919-2013), Frank Clifford Rose (1926-2012), Joseph Blau (1928-2010) e Oliver Sachs (1933-2015).

15h15 CASOS CLÍNICOS

Moderadores: Dr. António Jorge (Diretor do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho) e Dr.ª Maria Manuela Costa (Diretora do Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Matosinhos)

Cefaleia (hemo)dinâmica

Liliana Pereira¹, Elisa Campos Costa¹, Teresa Nunes², Paulo Saraiva², Pedro Cruz³, Miguel Rodrigues¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Nefrologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

lipereira@yahoo.com

Cefaleia associada à atividade sexual e aneurismas intracranianos

Denis F. Gabriel¹, Margarida Calejo¹, João Silva², João Chaves¹

1-Serviço de Neurologia e 2-Serviço de Neurocirurgia do Departamento de Neurociências do Centro Hospitalar do Porto.

denisdegabriel@gmail.com

Enxaqueca retiniana em doente com lúpus eritematoso sistémico

José Beato-Coelho, Luciano Almendra, Fradique Moreira, Lúvia Sousa
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.

jmcoelho87@gmail.com

Cefaleia noturna na infância

Ana Alagoa João, Isabel Pavão Martins

Departamento de Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa e Instituto de Medicina Molecular, Hospital de Santa Maria

Isabel_Martins@fm.ul.pt

SUNCT (short-lasting unilateral neuralgiform headache attacks with conjunctival injection and tearing) em mãe e filho

Pedro Viana¹, Patrícia Pita Lobo², Isabel Pavão Martins¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Hospital

Fernando da Fonseca, Amadora
pedrofaroviana@gmail.com

Neuropatia trigeminal dolorosa atribuída a placa de esclerose múltipla – utilidade da toxina botulínica

Rui Araújo, Sónia Batista, Isabel Luzeiro, Beatriz Santiago
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
mma22@gmail.com

17h00 Intervalo e informação médica

17h30 COMUNICAÇÕES LIVRES

Moderadores: Prof. Carlos Fontes Ribeiro (Faculdade de Medicina de Coimbra) e Prof. Isabel Pavão Martins (Faculdade de Medicina de Lisboa)

Influência da idade de início nas características clínicas da enxaqueca

Ana Margarida Novo, Joana Jesus Ribeiro, Livia Sousa, Sónia Batista
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
amfloresnovo@gmail.com

Queixas cognitivas subjetivas durante a crise de enxaqueca. Um estudo numa amostra clínica

Raquel Gil-Gouveia^{1,2}, António Oliveira³, Isabel Pavão Martins¹
1-Department of Clinical Neurosciences, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Headache Center, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal; 3-Pharmacy Department, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, Brasil.
raquelgilgouveia@gmail.com

Ultrassonografia no diagnóstico da arterite de células gigantes com apresentação monossintomática por cefaleia

Luciano Almendra¹, João Sargento-Freitas^{1,2}, Fernando Silva^{1,2}, Olinda Rebelo³, Maria Carmo Macário¹, Sónia Batista¹, Livia Sousa¹, Isabel Luzeiro¹
1-Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; Coimbra; 2-Laboratório de Neurosonologia, Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; Coimbra; 3-Neuropatologia, Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
luciano.af.vieira@gmail.com

18h30 Intervalo e informação médica

18h45 Reunião da Direção com os sócios

20h30 Sessão “Prémio e Bolsa Tecnifar de Investigação em Cefaleias”, na Quinta da Boeira (Vila Nova de Gaia)

Sábado, 31 de outubro de 2015

09h00 SESSÃO INTERATIVA

Moderadores: Prof. Manuel Correia (Diretor do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto) e Dr.^a Maria Manuela Costa (Diretora do Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Matosinhos)

Síndrome de cefaleia e défices neurológicos transitórios com linfocitose do líquido céfalo-raquidiano (HaNDL)

Telma Resse Santos¹, Sofia de Figueiredo¹, Joana Nunes², Marta Vila Real³, Fátima Santos³, Pedro Barros¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho
telma.cristiana.santos@gmail.com

Cefaleia ou cefaleias associadas a doença de moyamoya

Joana Ribeiro*, Ricardo Varela*, Rui Araújo, Fernando Silva, Olinda Rebelo, Isabel Luzeiro.
* - Igual contributo
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
joanaaribeiro87@gmail.com

Cefaleia e lúpus eritematoso sistémico

Ana Brás, Ana Margarida Novo, Livia Sousa
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
acatbras4@hotmail.com

10h30 Intervalo e informação médica

11h00 Simpósio satélite Allergan

Moderadores: Prof. José Pereira Monteiro (CUF Hospital, Porto) e Dr.^a Raquel Gil-Gouveia (Hospital da Luz, Lisboa)

Toxina Botulínica tipo A (Botox®) no tratamento da enxaqueca crónica

Prof. Julio Pascual
Diretor Geral do Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, Espanha

Sessão prática de tratamento com Toxina Botulínica tipo A

Prof. Julio Pascual (Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander)
Dr. Carlos Correia, Dr.^a Paula Salgado e Enf.^a Sónia Moreira (Centro Hospitalar do Porto)

Resumos

CASOS CLÍNICOS

Cefaleia (hemo)dinâmica

Liliana Pereira¹, Elisa Campos Costa¹, Teresa Nunes², Paulo Saraiva², Pedro Cruz³, Miguel Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Nefrologia, Hospital Garcia de Orta, Almada. lipereira@yahoo.com

Introdução: O encerramento dos acessos para hemodiálise após transplante renal é controverso, sendo necessários caso haja falência do enxerto, estão associados a complicações hemodinâmicas, como insuficiência cardíaca e hipertensão pulmonar. Manifestações neurológicas foram raramente descritas.

Caso Clínico: Mulher, 43 anos, insuficiente renal crónica, transplantada em 09/2014 após 7 anos hemodialisada. Tem fístula arteriovenosa de alto débito (FAV-AD) braquiocefálica esquerda com angioplastias do tronco venoso braquiocefálico esquerdo por estenose. Em 03/2015 iniciou cefaleia frontotemporal esquerda com irradiação cervical, súbita, opressiva, intensa, acompanhada de vertigem e desequilíbrio para a esquerda. Ocorreram 10 episódios num mês, durando 5 minutos e remetindo espontaneamente. O primeiro coincidiu com dor e edema braquiocervical esquerdo. Na consulta, intercrítica, apresentava-se com exame neurológico normal. TC crânio-encefálica foi normal e ecodoppler cervical revelou padrão de roubo parcial na artéria vertebral esquerda e inversão do sentido de fluxo nas veias vertebral e jugular interna homolaterais. RM encefálica não tinha lesão parenquimatosa, arterial ou trombose venosa, confirmando inversão de fluxo na jugular interna esquerda. Admitiu-se cefaleia secundária a perturbação vascular crâniana ou cervical não descrita, pela FAV-AD, propondo-se encerramento. Em 05/2015 melhorou espontaneamente, mas foi internada por disfunção aguda do enxerto renal por rejeição. Por agravamento progressivo da função renal, foi reinvestigada e diagnosticada FAV no enxerto, que protelou o encerramento da FAV-AD braquial. Em 09/2015 desapareceu o frêmito sobre o enxerto renal. Surgiu cefaleia diária, constante, holocrâniana com agudizações na região frontotemporal esquerda, agravando em decúbito e com vômitos matinais. Mantinha alterações circulatórias em *ecodoppler*. Realizou punção lombar com pressão de abertura 27cmH₂O. Ficou sem cefaleia após encerramento da FAV-AD.

Conclusões: A cefaleia por fluxo retrógrado da jugular interna representa uma perturbação vascular intracraniana de características únicas, com sintomas neurológicos vertebrobasilares associados a hipertensão intracraniana. Sendo potencialmente grave, mas eventualmente reversível, é fundamental reconhecê-la. O tratamento definitivo implica encerramento da FAV.

Palavras-chave: Cefaleia; insuficiência renal; fístula arteriovenosa; hipertensão intracraniana.

Cefaleia associada à atividade sexual e aneurismas intracranianos

Denis F. Gabriel¹, Margarida Calejo¹, João Silva², João Chaves¹

1-Serviço de Neurologia e 2-Serviço de Neurocirurgia do Departamento de Neurociências do Centro Hospitalar do Porto. denisdegabriel@gmail.com

Introdução: A cefaleia primária associada à atividade sexual é rara, benigna e autolimitada. No entanto, uma cefaleia similar pode ser um sintoma de doenças estruturais intracranianas. A incidência de aneurismas cerebrais na cefaleia associada à atividade sexual não é consensual. Pequenos aneurismas intracranianos incidentais tratam-se conservadoramente, devido ao risco mínimo de rotura. Geralmente são tidos como não relacionados com o aparecimento de cefaleia, embora alguns tenham sido associados a cefaleia intratável à terapêutica farmacológica, com melhoria significativa após exclusão do aneurisma.

Caso clínico: Mulher de 51 anos com quatro episódios de cefaleia hemcraniana esquerda explosiva, coincidente com o orgasmo, consecutivos, de caráter pulsátil, com irradiação ocular e nasal ipsilaterais, cessando poucos minutos depois. Em dois destes episódios, manteve dor em “moedeira”, menos intensa, durante 24 a 48 horas, sem alívio significativo com paracetamol. Referiu também episódio único de cefaleia, com as mesmas características e de curta duração, após esforço intenso na dança. Desde essa altura, manteve abstinência sexual e evicção de esforços intensos. Recusou tratamento farmacológico. A ressonância magnética encefálica foi normal e a angio-tomografia cerebral revelou um aneurisma do segmento supracavernoso da artéria carótida interna esquerda (5 mm) e um aneurisma da artéria comunicante anterior (3 mm). Optou-se por vigilância clínica e imagiológica.

Discussão: Segundo o score PHASES os aneurismas têm um risco cumulativo de rotura em 5 anos de 0,4% e 0,9%, respetivamente. Embora as características clínicas da cefaleia sugerissem inicialmente uma natureza primária, valorizamos os “achados”, admitindo uma natureza secundária. Revendo a fisiopatologia da cefaleia sintomática, os autores encontram argumentos a favor e outros contra.

Palavras-chave: Cefaleia; orgasmo; atividade sexual; aneurisma.

Enxaqueca retiniana em doente com lúpus eritematoso sistémico

José Beato-Coelho, Luciano Almendra, Fradique Moreira, Lúvia Sousa

Centro Hospitalar Universitário de Coimbra. jmcoelho87@gmail.com

Introdução: Uma amaurose monocular transitória implica a exclusão de etiologias com potencial patológico grave. Uma causa de exclusão é a enxaqueca retiniana *caracterizada por episódios repetidos de perturbação visual monocular, incluindo cintilações, escotoma ou amaurose, associadas a cefaleia tipo enxaqueca.*

Caso clínico: Mulher de 18 anos, com antecedentes pessoais de enxaqueca com aura típica, lúpus eritematoso sistémico, dislipidémia, excesso de peso e malformação de Chiari tipo I. A descoberta da malformação decorreu do estudo de cefaleia localizada à região occipital, com duração de 3 a 4 minutos em contexto de tosse. Em janeiro de 2015 iniciou quadro caracterizado por escotoma central à esquerda, que se desenvolveu gradualmente no espaço de poucos minutos até provocar uma amaurose. O quadro teve uma duração de 30 minutos seguindo-se uma recuperação completa da visão.

Ocorreram mais 4 episódios idênticos nos meses seguintes, com duração entre 30 e 45 minutos e recuperação completa. Num desses episódios a doente desenvolveu posteriormente uma cefaleia hemcraniana direita, de intensidade moderada, associada a náuseas e fono-fotofobia, características semelhantes às cefaleias prévias. A cefaleia cedeu à toma de AINE. Foi avaliada por oftalmologia que nunca identificou qualquer processo patológico localizado ao globo ocular, nomeadamente retina, que explicasse o quadro de amaurose. O exame neurológico no período intercrítico não apresentava alterações. Realizou ainda estudo imagiológico e o doppler cervical e transcraniano que foram normais. Analiticamente destacou-se anticorpos antinucleares positivos, não se registando outras alterações. Estabeleceu-se o diagnóstico de enxaqueca retiniana, tendo a doente sido medicada com propranolol, não registando desde então qualquer novo episódio de amaurose transitória.

Conclusão: A enxaqueca retiniana é uma causa muito rara de amaurose monocular transitória. Após exclusão de outras causas mais frequentes de perda transitória de visão monocular, os fenómenos descritos neste caso encaixam numa aura que cumpre os critérios para uma enxaqueca retiniana, segundo a classificação ICHD-3 beta.

Palavras-chave: enxaqueca retiniana; amaurose transitória.

Cefaleia noturna na infância

Ana Alagoa João, Isabel Pavão Martins

Departamento de Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa e Instituto de Medicina Molecular, Hospital de Santa Maria. Isabel_Martins@fm.ul.pt

Introdução: A cefaleia noturna na infância é uma manifestação rara, potencialmente associada a patologia sistémica ou intracraniana grave. Relata-se um caso clínico de cefaleia noturna recorrente, neste contexto atribuída a uma patologia benigna e tratável.

Caso Clínico: Criança do sexo masculino com 12 anos, asmática e com antecedentes familiares de enxaqueca. Apresentava quadro de cefaleia bitemporal, tipo pressão, de elevada intensidade e que o acordava cerca da 1h da manhã, acompanhada de náuseas, sem vômitos ou outros sintomas acompanhantes. Os episódios de dor persistiam há cerca de 12 meses, com aumento recente da frequência das crises (diárias, à época da consulta), porém sem crises diurnas. A criança não identificava quaisquer fatores de agravamento e afirmava alívio completo cerca de 15 minutos após a administração de paracetamol 250 mg per os. O exame objetivo e o estudo complementar através de TC-CE, RMN-CE e EEG não revelaram alterações significativas. A realização de Polissonografia Noturna permitiu o diagnóstico de Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS), associada a roncopatia e limitação do fluxo oro-nasal. Após correção cirúrgica, a criança relatou a resolução completa do quadro descrito.

Conclusão: Este caso clínico relata uma apresentação pouco comum de SAOS na criança, o que poderá explicar o longo período de tempo decorrido até ao diagnóstico e tratamento eficaz, essencial na prevenção de potenciais complicações de natureza neuro-cognitiva e cardiorrespiratória, frequentemente associadas a esta entidade. O número e complexidade de exames complementares solicitados serão justificadas dadas a intensidade e frequência das crises de cefaleia e ao seu carácter noturno, de veras incomum nesta faixa etária e,

em consequência, mais preocupante.

Palavras-chave: Cefaleia noturna; infância; SAOS; perturbações do sono.

SUNCT (short-lasting unilateral neuralgiform headache attacks with conjunctival injection and tearing) em mãe e filho

Pedro Viana¹, Patrícia Pita Lobo², Isabel Pavão Martins¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca, Amadora. pedrofaroviana@gmail.com

Introdução: As cefaleias trigemino-autonómicas (CTA) constituem um grupo de cefaleias de localização unilateral (habitualmente no território de um ou mais ramos do nervo trigémeo) e associadas a sintomas autonómicos ipsilaterais. Apesar de consideradas cefaleias primárias, evidência para a sua natureza genética é escassa. Apresentamos dois casos de CTA, compatíveis com SUNCT (*short-lasting unilateral neuralgiform headache attacks with conjunctival injection and tearing*), presentes numa mãe e filho, colocando a hipótese da existência de fatores genéticos para esta entidade.

Caso 1: Mulher de 55 anos observada em consulta de Neurologia por história com 16 anos de evolução de cefaleia episódica, intensa, de localização retroauricular / temporoparietal esquerda, com irradiação frontal e peri-orbitária ipsilateral. Apresenta crises de curta duração (10 segundos a 3 minutos), com frequência entre 2-3 por dia e 6-12 por hora, associadas a lacrimejo e injeção conjuntival ipsilateral, referindo períodos sintomáticos de 24 horas até 3 meses consecutivos. O exame neurológico e a investigação por RM-CE não apresentam alterações, e a doente obteve resposta rápida e sustentável a lamotrigina (50mg/dia).

Caso 2: Homem de 38 anos (um de dois filhos de Caso 1) recorre à mesma consulta por história, desde os 35 anos, de crises de cefaleia intensa, de idêntica localização, com duração de 30 segundos a 1 minuto, frequência de 2-3 por dia até 10 por hora, associadas a lacrimejo e injeção conjuntival proeminentes. Apresenta períodos sintomáticos de 24 horas a 2 semanas. O exame neurológico e a TC-CE não têm alterações. As crises não respondem a ibuprofeno, e mantém-se sem medicação até à data.

Conclusões: Estes casos sugerem a existência de formas hereditárias de SUNCT, não descritas previamente na literatura, à exceção de um caso familiar baseado numa descrição retrospectiva. Os autores salientam a sua localização idêntica e incomum, sugerindo uma origem extratrigeminal da dor.

Palavras-chave: SUNCT; cefaleias trigemino-autonómicas; cefaleias unilaterais.

Neuropatia trigeminal dolorosa atribuída a placa de esclerose múltipla - utilidade da toxina botulínica

Rui Araújo, Sónia Batista, Isabel Luzeiro, Beatriz Santiago

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. rmma22@gmail.com

Introdução: A neuropatia trigeminal dolorosa associada a placa de esclerose múltipla (EM) é difícil de controlar.

Evidência recente sugere que a toxina botulínica (serotipo A) (BTX-A) poderá ser útil nos casos de nevralgia refratária. Apresentamos um caso de neuropatia trigeminal dolorosa refratária em contexto de EM com boa resposta a BTX-A.

Caso clínico: Sexo masculino, 48 anos, com queixas de múltiplos episódios diários de dor excruciante tipo choque elétrico no ramo mandibular do nervo trigémio direito, com duração de segundos, desencadeada pelo toque ou movimentos de mastigação mantendo dor facial persistente desde 2012. Em 2013 iniciou-se tratamento com carbamazepina até 400mg 3id e gabapentina até 300mg 3id. Realizou RMce com critérios de EM, com lesão desmielinizante na protuberância envolvendo o núcleo do trigémio, sem contacto neurovascular. Iniciou tratamento com acetato de glatirâmero. Por manter episódios intensos e diários, e por toxicidade da carbamazepina com efeitos laterais (ataxia, visão turva) a medicação é alterada gradualmente para gabapentina 800mg 3id e oxcarbamazepina 600mg 3id. Posteriormente, foi adicionado de forma sucessiva baclofeno 25mg 2id, misoprostol 0.2mg 3id, fenitoína 100mg 3id, mantendo refratariedade a um controlo sintomático efetivo. Iniciou então tratamento com toxina botulínica. Foram administradas trimestralmente 60 unidades de toxina botulínica tipo A (20 unidades por ponto). Registou-se redução da frequência de crises superior a 80% (4 crises em 6 meses). Encontra-se neste momento a reduzir a medicação preventiva. Dada a melhoria sintomática, neste momento não se considera abordagem cirúrgica.

Conclusões: A toxina botulínica poderá ser útil em doentes selecionados com nevralgia refratária, como este caso ilustra.

COMUNICAÇÕES LIVRES

Influência da idade de início nas características clínicas da enxaqueca

Ana Margarida Novo, Joana Jesus Ribeiro, Lívia Sousa, Sónia Batista
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
amfloresnovo@gmail.com

Introdução: A enxaqueca inicia-se mais frequentemente na puberdade e idade adulta jovem. Contudo, numa minoria tem início na infância precoce ou após os 40 anos, desconhecendo-se se o seu perfil clínico é distinto de acordo com a idade de início.

Objetivos: Caracterização clínica de um grupo de doentes com enxaqueca com início em idade precoce (EIP) e um grupo com início em idade tardia (EIT), comparativamente com doentes com início em idade comum (EIC).

Métodos: Foram incluídos de forma consecutiva, entre fevereiro e julho de 2015, 61 doentes com enxaqueca (Critérios da Classificação Internacional de Cefaleias ICHD3-beta), seguidos regularmente em consulta. Procedeu-se à revisão dos processos clínicos, entrevista clínica estruturada e aplicação da escala MIDAS (Migraine Disability Scale). Os doentes foram divididos em três grupos: idade de início ≤ 10 anos (EIP); idade de início entre 10 e 40 anos (EIC) e idade de início ≥ 40 anos (EIT).

Resultados: Foram identificados 8 doentes com EIP (7 mulheres, idade média 46.9 ± 16.5 anos) e 7 com EIT (6 mulhe-

res, idade média 59.0 ± 4.5 anos). Do grupo com EIP, 87.5% apresentaram enxaqueca crónica, 37.5% enxaqueca com aura, 100% alodinia e 75% história familiar de enxaqueca. Do grupo com EIT, 42.9% apresentaram enxaqueca crónica, 57.1% aura, 42.9% alodinia e 28.6% história familiar. Comparativamente aos doentes com EIC, não existiram diferenças em relação à ocorrência de aura, evolução para cronicidade, frequência, duração das crises ou incapacidade atribuída à enxaqueca. A alodinia foi significativamente mais prevalente no grupo com EIP (100% vs. 30.4%, $p=0.001$).

Conclusões: O perfil clínico dos doentes com EIP e EIT não diferiu significativamente do grupo com EIC, excetuando a ocorrência de alodinia. A maior prevalência de história familiar positiva na EIP sugere uma maior preponderância dos determinantes genéticos nestes doentes. Contudo, interessará confirmar estes resultados em estudos com amostras de maior dimensão.

Palavras-chave: Enxaqueca; idade de início.

Queixas cognitivas subjetivas durante a crise de enxaqueca. Um estudo numa amostra clínica

Raquel Gil-Gouveia^{1,2}, António Oliveira³, Isabel Pavão Martins¹
1-Department of Clinical Neurosciences, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Headache Center, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal; 3-Pharmacy Department, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, Brasil.
raquelgilgouveia@gmail.com

Introdução: Os sintomas cognitivos são uma manifestação pouco valorizada das crises de enxaqueca, muito embora sejam uma queixa frequente e recorrente dos doentes, na prática clínica.

Objetivo: Recolher dados sobre a frequência e tipo de sintomas cognitivos que ocorrem durante a fase álgica das crises de enxaqueca.

Métodos: Foi efetuado um estudo transversal numa amostra clínica de doentes com enxaqueca episódica questionando-os sobre a ocorrência de sintomas cognitivos durante as suas crises e solicitando a descrição espontânea de cada sintoma. Seguidamente questionamos sistematicamente os voluntários com uma compilação de 43 questões de vários domínios cognitivos elaborada com base nas descrições da literatura e em opiniões de peritos.

Resultados: Dos 165 pacientes incluídos (15 homens) com idade média de $37,3 \pm 10,7$ anos e 25 (15%) com enxaqueca com aura, 89,7% descreveram sintomas cognitivos ocorrendo na fase álgica das crises de enxaqueca. Foram reportados espontaneamente em média $2,5 \pm 1,6$ sintomas cognitivos por doente, que foram agrupados e classificados por domínios. Os sintomas mais frequentes foram os relacionados com as funções executivas, tais como a baixa capacidade de concentração (37%), dificuldade de raciocínio (25%) e dificuldade em pensar (23%). O padrão de respostas no questionário corroborou o padrão de respostas espontâneas e as pontuações dos questionários foram mais elevadas nos doentes com mais queixas cognitivas.

Discussão: Este estudo detalhou a frequência e caracterizou os sintomas cognitivos ocorrendo durante as crises de enxaqueca numa amostra de doentes com enxaqueca. Este tipo de sintomas parece ser tão frequente como o de outros sintomas clássicos da crise, que inclusivamente se incluem

nos critérios de diagnóstico (por exemplo, náusea, fotofobia). Os relatos dos doentes foram consistentes e dominados por queixas de dificuldade em manter a atenção, diminuição da eficiência cognitiva e da velocidade de processamento.

Palavras-chave: Enxaqueca; sintomas cognitivos; cefaleias; funções executivas.

Ultrassonografia no diagnóstico da arterite de células gigantes com apresentação monossintomática por cefaleia

Luciano Almendra¹, João Sargento-Freitas^{1,2}, Fernando Silva^{1,2}, Olinda Rebelo³, Maria Carmo Macário¹, Sónia Batista¹, Lúvia Sousa¹, Isabel Luzeiro¹

1-Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; Coimbra; 2-Laboratório de Neurosonologia, Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; Coimbra; 3-Neuropatologia, Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
luciano.af.vieira@gmail.com

Introdução: A arterite de células gigantes (ACG) é a forma mais comum das vasculites sistémicas primárias, afetando preferencialmente vasos de médio e grande calibre, sendo a sua incidência mais elevada a partir dos 50 anos. A cefaleia é o sintoma principal em cerca de 66% dos casos e a queixa inicial mais frequente. O estudo ecográfico tem sido cada vez mais utilizado como complemento diagnóstico, pela sua elevada especificidade. Desconhece-se contudo se a sua acuidade diagnóstica é influenciada pela forma de apresentação sintomática.

Objetivo: Avaliar a influência da forma de apresentação de ACG na acuidade diagnóstica da ultrassonografia.

Material e métodos: Análise retrospectiva de doentes submetidos a estudo ecográfico das artérias temporais, com suspeita clínica de ACG, entre 01 de janeiro de 2011 e 31 de agosto de 2015. Foram excluídos doentes medicados com corticoterapia na data de realização do estudo ultrassonográfico.

O diagnóstico de ACG foi assumido de acordo com os critérios clínicos do Colégio Americano de Reumatologia. Definimos estudo ultrassonográfico positivo pela presença de halo hipocogénico uni ou bilateral nas artérias temporais superficiais. Avaliou-se a acuidade do estudo ultrassonográfico nos doentes que se apresentaram como cefaleia isolada e nos casos com sintomatologia sistémica ou neurológica focal como primeiros sintomas de ACG.

Resultados: Incluímos 134 doentes, idade média 71,86 ($\sigma=11,85$) anos, 61,2% do sexo feminino. Critérios clínicos de arterite temporal estavam presentes em 29,9% dos doentes e cefaleia isolada em 22,4%. A acuidade diagnóstica da ultrassonografia foi estatisticamente diferente nos doentes que se apresentaram com e sem cefaleia como manifestação isolada de ACG (Sensibilidade 53,8% e Especificidade 94,1% vs. Sensibilidade 74,1%; Especificidade 96,1%, $p=0,047$).

Conclusão: O estudo ultrassonográfico apresenta elevada especificidade para o diagnóstico de ACG independentemente da apresentação clínica. Contudo, a sua sensibilidade diminui quando a apresentação é cefaleia isolada.

Palavras-chave: Arterite de células gigantes; cefaleia; ultrassonografia.

SESSÃO INTERATIVA

Síndrome de cefaleia e défices neurológicos transitórios com linfocitose do líquido céfalo-raquidiano (HaNDL)

Telma Resse Santos¹, Sofia de Figueiredo¹, Joana Nunes², Marta Vila Real³, Fátima Santos³, Pedro Barros¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho.
telma.cristiana.santos@gmail.com

Introdução: A síndrome HaNDL é uma entidade benigna e autolimitada. Caracteriza-se por episódios de enxaqueca acompanhados ou precedidos por défice neurológico com duração superior a quatro horas, associados a pleocitose linfocítica no líquido céfalo-raquidiano.

Caso Clínico: Adolescente de 13 anos, do género masculino, admitido no SU por cefaleia holocraniana, instalada após exercício, com intensidade moderada e agravamento progressivo, associada a náuseas e vómitos. Negava traumatismo, febre, pró-dromo viral e episódios prévios de cefaleia. Foi referida história familiar de enxaqueca sem aura. Ao exame neurológico apresentava-se vígil, desorientado, com discurso pouco fluente, dificuldade na compreensão e parafasias literais, sem alterações à nomeação, repetição, escrita e leitura. O restante exame neurológico era normal. O estudo analítico inicial não revelou alterações. O estudo de líquido céfalo-raquidiano identificou 72 células (99% mononucleares), com proteinorraquia e glicorraquia normais. Os estudos virológicos, bacteriológico e cultural foram negativos. O eletroencefalograma (EEG) mostrou atividade lenta teta à esquerda. A RM-CE revelou apagamento dos sulcos corticais temporo-parieto-occipitais esquerdos, sem alterações no estudo de difusão. O estudo de perfusão demonstrou aumento relativo do volume e do fluxo sanguíneo cerebrais nessa região, sugerindo congestão vascular/ hiperperfusão. Constatou-se reversão dos défices 48h após início dos sintomas.

Conclusão: A instalação da cefaleia após exercício, a ausência de febre e de parâmetros inflamatórios aumentados, o estudo microbiológico negativo no líquido céfalo-raquidiano e os achados na RM desfavoreceram a hipótese de encefalite. A enxaqueca hemiplérgica não cursa habitualmente com pleocitose significativa. Os relatos de HaNDL reportam tipicamente hipoperfusão cerebral nos estudos de SPECT e de RM. Vários estudos têm demonstrado a evolução temporal das alterações da perfusão cerebral na enxaqueca, marcada por hipoperfusão durante a aura, cursando posteriormente com hiperperfusão/congestão vascular. No nosso caso questiona-se se o mesmo poderá ocorrer no síndrome HaNDL, considerando a mesma base fisiopatológica. Não obstante, o diagnóstico de HaNDL é essencialmente clínico-laboratorial e de exclusão.

Palavras-chave: Cefaleia; enxaqueca; défices neurológicos; linfocitose.

Cefaleia ou cefaleias associadas a doença de moyamoya

Joana Ribeiro*, Ricardo Varela*, Rui Araújo, Fernando Silva, Olinda Rebelo, Isabel Luzeiro

* - igual contributo

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
joanaaribeiro87@gmail.com

Introdução: A doença de moyamoya constitui uma patologia cerebrovascular secundária a uma estenose progressiva da

artéria carótida interna e dos seus ramos proximais. A cefaleia é um sintoma comum, contudo apresenta um fenótipo pleomórfico e uma fisiopatologia não esclarecida.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, 34 anos, admitida no serviço de urgência por cefaleia de novo, de início súbito, intensidade 8/10, hemicraniana direita, pulsátil, associada a parestesias concomitantes da mão contralateral. Apresentou, na semana anterior, episódio de características semelhantes, mas com resolução após toma de paracetamol. Previamente, com 6 meses de evolução, manifestou queixas de cefaleia de novo, de frequência semanal, occipital, constritiva, de predomínio vespertino, intensidade ligeira e reposta completa ao ibuprofeno. Tem como antecedentes familiares o falecimento do pai por complicação de AVC em idade jovem e duas primas paternas com informação de diagnóstico de esclerose múltipla. Ao exame apresentava paresia facial central direita, elevação do membro superior esquerdo, hemihipostesia algica esquerda, hiperreflexia generalizada, e reflexo cutâneo-plantar indiferente à esquerda. O estudo com TC-CE evidenciou hipodensidades a interessar a substância branca periventricular bilateralmente, e a RMN-CE lesão isquémica parietal direita e multienfartes cerebrais. A angiografia cerebral apresentou estenoses de ambas as artérias carótidas internas e vasos em moyamoya. Verificou-se agravamento clínico, com depressão súbita da vigília e morte. O estudo anatomopatológico revelou hemorragia do tronco cerebral e alterações concordantes com diagnóstico de doença de moyamoya.

Conclusões: A cefaleia na doença de moyamoya é um sintoma pouco explorado. Pretende-se, a propósito deste caso, discutir a sua fisiopatogenia, nomeadamente a eventual relação da cefaleia constritiva occipital com múltiplas lesões isquémicas e fenómenos de hipoperfusão, e as cefaleias intensas de novo potencialmente associadas à falência de fenómenos hemodinâmicos compensatórios e à presença de lesões hemorrágicas.

Palavras-chave: Cefaleia; acidente vascular cerebral; enxaqueca; moyamoya.

Cefaleia e lúpus eritematoso sistémico

Ana Brás, Ana Margarida Novo, Lúcia Sousa

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

acatbras4@hotmail.com

Introdução: O lúpus eritematoso sistémico (LES) é uma doença autoimune que afeta predominantemente a mulher jovem. Associa-se a cefaleia primária (enxaqueca e/ou cefaleia tipo tensão) em 39-61%, e a cefaleia secundária (infecção, meningite asséptica, hematoma subdural ou sinusite).

Caso Clínico: Mulher de 37 anos, com antecedentes de LES (mucocutâneo, articular, hematológico e serosite) diagnosticado aos 21 anos, observada em 2004 na consulta de Cefaleias por crises recorrentes, semanais, de cefaleia pulsátil fronto-temporal esquerda, intensidade moderada, com duração de 24-48h, acompanhadas de náuseas, vômitos, fotofobia, com 1 ano de evolução, compatível com enxaqueca sem aura. Exame neurológico e imagiológico sem alterações. Medicada com benefício com topiramato e amitriptilina. Suspende topiramato ao fim de 1 ano por litíase renal associada a nefropatia lúpica. Nos quatro anos seguintes as crises de enxaqueca tornaram-se diárias, refractárias à medicação preventiva, coincidindo com período de agravamento do LES. Em 2010 as crises de enxaqueca mudam o seu padrão habitual sendo precedi-

das de aura visual e sensitiva, e seguidas de alodinia incapacitante. Repete RMN-CE sem alterações. Após um período de acalmia assiste-se a uma fase de agravamento do LES, acompanhado de crises frequentes de cefaleia tipo tensão beneficiando com venlafaxina. Em 2014 e coincidido com introdução do anticorpo monoclonal Belimumab, inicia crises diárias de cefaleia bifrontal intensa, com irradiação cervical, acompanhada de vômitos e alteração da acuidade visual, prolongando-se por vários meses. Realizou TC-CE que mostrou sinais de sinusite aguda esfenoidal. Submetida a esfenoidectomia com melhoria marcada da intensidade das cefaleias mas recrudescimento recente das dores e dos sinais inflamatórios traduzindo provável défice imunológico induzido pela terapêutica instituída.

Conclusão: Este caso revela a complexidade e dinâmica da abordagem da cefaleia no LES porque a cefaleia não traduz necessariamente o envolvimento do SNC, sendo a identificação de causas secundárias o principal desafio de diagnóstico.

Palavras-chave: Lúpus eritematoso sistémico; cefaleia primária; cefaleia secundária.

Prémio Vidjen Pharma para o melhor caso clínico Reunião de Outono de 2015

Cefaleia (hemo)dinâmica

Liliana Pereira, Elisa Campos Costa, Teresa Nunes, Paulo Saraiva, Pedro Cruz, Miguel Rodrigues
Hospital Garcia de Orta, Almada

Reunião da Secção de Neurologia do Comportamento

Congresso de Neurologia 2015
11 de Novembro de 2015
 SANA Lisboa Hotel, Lisboa



Programa

Sexta-feira, 11 de novembro de 2015

14h30 Abertura

14h35-16h30 MESA REDONDA: Neuroimunologia e Cognição

Moderadores: Sónia Batista, Ana Silvestre

Palestrantes: Carlos Vasconcelos, Raquel Faria, Filipe Palavra, Ana Martins da Silva, Sara Cavaco

16h30-17h00 Intervalo

17h00-18h45 COMUNICAÇÕES ORAIS

Moderadores: Élia Baeta, Isabel Pavão

A influência da escolaridade na dimensão macrolinguística do discurso

Autores: Filipa Miranda, Ana Mineiro, Dora Colaço

Instituições: Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa, Lisboa

Alterações neuropsiquiátricas em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico

Autores: Pedro Alves¹, Mariana Dias¹, Mariana Costa¹, Isabel Amorim¹, Miguel Santos¹, Carolina Maruta², Ana Patrícia Antunes¹, Isabel Pavão Martins², Luísa Albuquerque¹

Instituições: 1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospital Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

Dois casos de disgrafia pós-Acidente Vascular Cerebral – dificuldades diagnósticas e de classificação

Autores: Pedro Viana¹, Gabriela Leal², Isabel Pavão Martins^{1,2}

Instituições: 1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Laboratório de Estudos da Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz.

Alterações cognitivas em lesão isquémica do núcleo anterior do tálamo

Autores: Pedro Alves¹, Carolina Maruta², Isabel Pavão Martins²

Instituições: 1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospital Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

Variabilidade de apresentação clínica em dois casos de Degenerescência Lobar Frontotemporal familiar associada a mutação do gene C9orf72

Autores: Carolina Maruta¹, Leonor Guedes², Isabel Pavão Martins¹

Afiliações: 1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa.



Modulação das Redes Neurais de Repouso em EEG em diversos estados comportamentais

Autor: Alberto Leal

Instituição: Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

Direct gaze partially overcomes hemispatial neglect and captures spatial attention

Autores: Miguel Leal-Rato¹; Inês Mares, MSc²; Atsushi Senju, PhD²; Isabel Pavão Martins, M.D., PhD¹.

Instituições: 1-Language Research Laboratory, Faculty of Medicine, University of Lisbon; 2-Centre for Brain and Cognitive Development, Department of Psychological Sciences, Birkbeck College.

Versão abreviada da Escala de Inteligência de Wechsler para Adultos (WAIS-III) para doentes Epiléticos candidatos a cirurgia

Autores: Marta de Assunção Gonçalves¹, Mário Rodrigues Simões² e Alexandre Castro-Caldas³

Instituições: 1-Laboratório de Estudos de Linguagem (LEL), FM-UL; 2-CINEICC, FPCE-UC;

3-Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa (UCP)

Estabilidade Temporal da Dementia Rating Scale-2

Autores: Fernandes J, Cavaco S,

Afilições: 1-Unidade de Neuropsicologia, 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, do Centro Hospitalar do Porto, Porto.

Alterações neuropsicológicas num caso de Ataxia Espino-Cerebelosa de tipo 17

Autores: Carolina Maruta¹, Leonor Guedes², Lara Caeiro², Isabel Pavão Martins¹

Instituições: 1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de

Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa.

18h45-19h15 Reunião Administrativa e Encerramento

Resumos

A influência da escolaridade na dimensão macrolinguística do discurso

Filipa Miranda, Ana Mineiro, Dora Colaço
Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa, Lisboa

Introdução: A aprendizagem da leitura e da escrita têm uma grande influência nas capacidades linguísticas e cognitivas dos indivíduos. Uma vez que a produção do discurso depende do desempenho destas capacidades e tendo em consideração que cada vez mais é utilizada a análise de discurso durante a avaliação da linguagem, denota-se essencial compreender a influência da escolaridade na dimensão macrolinguística do discurso. Uma das tarefas que tem sido mais utilizada para a análise do discurso, é a descrição da Figura do Ladrão de Biscoitos, sendo que em Portugal não existem dados normativos acerca da mesma.

Objetivo: Determinar a influência da escolaridade na produção dos conceitos principais, da coerência do tópico, da coerência global e local e da coesão, nesta tarefa.

Metodologia: Participaram neste estudo 87 indivíduos, sem lesão neurológica.

Resultados: Verificou-se a influência da escolaridade na identificação e classificação da maioria dos conceitos principais, sendo os iletrados aqueles que apresentam um desempenho mais baixo. Também ficou demonstrada a influência da escolaridade na coerência do tópico, sendo os menos escolarizados aqueles que utilizam menos subtópicos e os mais escolarizados os que utilizam mais sub-subtópicos. Em relação à coerência global e local, também se constatou a influência desta variável, sendo que os indivíduos com mais anos de escolaridade apresentam um discurso mais coerente. Por outro lado, na análise dos marcadores coesivos, apenas se verificou a influência desta variável na quantidade de marcadores referenciais e elipses utilizadas, neste caso em número superior nos indivíduos com o 4º ano de escolaridade.

Conclusão: A escolaridade influencia a maioria dos componentes macrolinguísticos do discurso, sendo os iletrados aqueles que maioritariamente apresentam um desempenho mais baixo.

Alterações neuropsiquiátricas em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico

Pedro Alves¹, Mariana Dias¹, Mariana Costa¹, Isabel Amorim¹, Miguel Santos¹, Carolina Maruta², Ana Patrícia Antunes¹, Isabel Pavão Martins², Luísa Albuquerque¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospital Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

Introdução: As manifestações neurológicas associadas ao Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) são diversas. As apresentações puramente neuropsiquiátricas constituem um desafio diagnóstico, devido à dificuldade de diagnóstico diferencial entre neurolúpus, iatrogenia medicamentosa e doença psiquiátrica primária ou reativa.

Casos clínicos: 1)Doente de 32 anos, internada por agita-

ção psicomotora e alterações do comportamento desde há 10 dias. Tinha antecedentes pessoais de hipertensão arterial e doença psiquiátrica, sem contudo história de episódios semelhantes.

À entrada apresentava desorientação temporo-espacial, ideias delirantes grávidas, alucinações visuais e rash malar. A avaliação neuropsicológica sugeria disfunção executiva e da memória grave. A RM-CE revelou múltiplas alterações da substância branca e a avaliação laboratorial sugeria o diagnóstico de LES e síndrome de anticorpo antifosfolípido; electroencefalograma e liquor sem alterações. Verificou-se melhoria com corticoterapia e com ajuste dos antipsicóticos em meses.

2)Doente de 40 anos, com LES diagnosticado há 15 anos. Tinha apresentado um agravamento intestinal da doença um mês antes com necessidade de iniciar corticoterapia. Foi internada por insónia, euforia e ideias delirantes grávidas e místicas fugazes e pouco estruturadas com 2 semanas de evolução. Tinha ainda história de alterações do comportamento desde o início da idade adulta. À entrada apresentava flutuação da consciência e da atenção, desorientação temporo-espacial, ecolalia, preservação motora, catatonia ligeira, defeitos de evocação e alterações visuo-construtivas. A RM-CE revelou atrofia cortical difusa e hipersinal protuberancial inespecífico; electroencefalograma e liquor sem alterações. Clinicamente houve melhoria com a manutenção da corticoterapia e ajuste dos antipsicóticos. Dez dias depois apresentava apenas defeito ligeiro da memória de trabalho.

Conclusão: Ambas as doentes apresentaram alterações cognitivas e psiquiátricas *de novo*, diferentes do padrão da doença psiquiátrica de base, em períodos de atividade da doença auto-imune. No primeiro caso clínico considerou-se que as alterações neuropsiquiátricas foram consequência direta da doença auto-imune, enquanto que no segundo foram consequência da iatrogenia dos corticoides.

Dois casos de disgrafia pós-Acidente Vascular Cerebral - dificuldades diagnósticas e de classificação

Pedro Viana¹, Gabriela Leal², Isabel Pavão Martins^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Laboratório de Estudos da Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz.

Introdução: Embora raras, as perturbações isoladas da escrita secundárias a lesões focais contribuem para a compreensão da arquitectura cognitiva desta capacidade. De acordo com os actuais modelos as disgrafias dividem-se em centrais (a nível lexical, sublexical ou ortográfica) ou periféricas (a nível alográfico, grafomotor ou executivo). Apresentam-se dois casos distintos de disgrafia adquirida por lesão circunscrita do hemisfério esquerdo.

Casos Clínicos: Caso 1: Homem de 77 anos, dextro, 12 anos de escolaridade, recorreu ao Serviço de Urgência por instalação aguda de perturbação da linguagem. Apresentava um discurso fluente, com raras pausas anómicas, nomeação, repetição e compreensão preservadas, e leitura com raras paralelaxias. A avaliação da escrita revelou defeito na escrita espontâ-



nea e por ditado (palavras e frases), com predomínio de erros de regularização de palavras irregulares e homófonas, compatível com disgrafia lexical. A RM-CE revelou áreas isquémicas na circunvolução frontal ascendente e ínsula anterior.

Caso 2: Homem de 50 anos, dextro, 4 anos de escolaridade, apresentou instalação aguda de perturbação do discurso e hemiparésia direita, com recuperação espontânea da última. Apresentava um discurso de baixa iniciativa, com perservação da nomeação, repetição e compreensão, assim como da capacidade global de leitura. A avaliação da escrita revelou defeito no ditado e cópia de letras com letras ilegíveis, defeito de alternância de tipo de letra (manuscrito / imprensa), perseveração de letras e de traços na mesma letra. A RM-CE mostrou lesões isquémicas na circunvolução frontal superior, frontal média (Área de Exner) e cíngulo anterior.

Conclusões: Apresentam-se dois casos de disgrafia pós-AVC, com envolvimento de processos centrais no caso 1 e predominantemente periféricos no caso 2. Salientam-se as dificuldades na avaliação e classificação dos erros de escrita, tendo em conta a variabilidade dos tipos de erro, a co-ocorrência de outros defeitos neurológicos, e a ausência de ferramentas de avaliação universais e validadas.

Alterações cognitivas em lesão isquémica do núcleo anterior do tálamo

Pedro Alves¹, Carolina Maruta², Isabel Pavão Martins²

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospital Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

Introdução: O tálamo estabelece uma diversa rede de conexões com outras estruturas neuronais, tais como o neocórtex, os núcleos da base e os núcleos do tronco cerebral. As lesões no tálamo têm apresentações semiológicas diversificadas, justificando a designação de que lhe é por vezes atribuída de “grande imitador”.

Apresenta-se um caso clínico de lesão isquémica do núcleo anterior do tálamo e discutem-se os possíveis mecanismos fisiopatológicos subjacentes às alterações cognitivas observadas.

Caso clínico: Doente do sexo masculino, 69 anos, Português, dextro. Duas semanas antes do internamento os familiares referiam aparecimento súbito de desorientação tempororo-espacial, apatia, dificuldades mnésicas, dificuldade de nomeação e ligeira diminuição da força muscular à direita. Tinha antecedentes pessoais de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2 e dislipidémia. Ao exame neurológico de entrada apresentava desorientação tempororo-espacial, parafasias e parésia G4+ do membro inferior direito. A avaliação neuropsicológica revelou defeito acentuado nas capacidades de aprendizagem não associativa, atenção dividida e defeito moderado a nível da aprendizagem associativa e evocação de informação recente e apatia.

Na RM-CE observavam-se sinais de isquémica sub-aguda com envolvimento talâmico anterior à esquerda.

Discussão e Conclusões: Desde a década de 40 que está descrito o circuito de Papez, circuito que envolve o núcleo anterior do tálamo e cuja lesão provoca síndromes amnésicas. Descobertas recentes, designadamente as “*head direction cells*” e “*place cells*”, ambas localizadas no hipocampo, e em interação com o núcleo anterior do tálamo, vêm elucidar o possível mecanismo fisiopatológico da desorientação espa-

cial. Por outro lado, modelos animais de disfunção desta região mostraram defeitos na capacidade de sequenciação temporal de eventos, especulando-se que seja este fenómeno uma das bases para a desorientação temporal objectivada.

Variabilidade de apresentação clínica em dois casos de Degenerescência Lobar Frontotemporal familiar associada a mutação do gene C9orf72

Carolina Maruta¹, Leonor Guedes², Isabel Pavão Martins¹

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa.
arolmaruta@gmail.com

Introdução: A degenerescência lobar frontotemporal compreende um grupo heterogéneo de doenças neurodegenerativas de início precoce (antes dos 65 anos). Cerca de 10 a 30% são hereditárias, autossómicas dominantes, habitualmente associadas a mutações patogénicas dos genes da MAPT e da GRN. Mais recentemente, foram descritas mutações num novo gene, C9orf72, presentes em casos com história familiar de Esclerose Lateral Amiotrófica e Demência Frontotemporal. Descrevemos dois casos clínicos com esta mutação numa família, ilustrando a variabilidade clínica de apresentação destas mutações.

Caso 1: Mulher de 51 anos, dextra, com 4 anos de escolaridade, segunda de uma fratria de quatro irmãs. Como antecedentes familiares, há a referir história de doença psiquiátrica pela via da avó paterna (suicídio) e nas três irmãs (depressão e ansiedade). Em 2010 inicia quadro progressivo de alteração do discurso e disfagia ligeira para sólidos, seguido de alteração comportamental com desinteresse, apatia e distractibilidade fácil. Mais tarde, surge alteração da memória. Internada em 2012 para investigação apresentava sinal do aplauso positivo, hipomímia, sem alteração dos movimentos oculares, rigidez axial e apendicular proximal (mais acentuada à direita), bradicinésia ligeira apendicular, sem outras alterações ao exame neurológico. A avaliação neuropsicológica revelou grande lentificação psicomotora em todos os desempenhos, com défice nas capacidades mnésicas (memória imediata, evocação de informação recente e aprendizagem), iniciativa, orientação pessoal e temporal, cálculo mental, e escrita; MMSE = 21/30. Nesta altura é feito diagnóstico de síndrome demencial sem outra especificação, sendo mais tarde confirmado o diagnóstico de DLFT de causa genética, por mutação C9orf72.

Caso 2: Mulher de 46 anos, dextra, com o 9º ano, auxiliar de geriatria (atualmente desempregada), terceira na fratria descrita no Caso 1, com antecedentes pessoais de dislipidémia e episódios recorrentes de depressão desde há 10 anos, com seguimento psiquiátrico. Seguida em consulta desde 2012, por queixas de memória (ex. esquecimento de tarefas, do código do cartão multibanco; dificuldade em aprender novas informações) e irritabilidade. À observação clínica apresentava-se ansiosa e deprimida, com ideação suicida, impulsividade no discurso. Ao exame neurológico apresentava MMSE = 28/30, sacadas oculares resultantes de inconstância na fixação do olhar, discretas mioclonia e coreia da face e do tronco. A pesquisa de mutações genéticas para DLFT revelou a presença de mutação C9orf72. Na avaliação neuropsicológica reve-

lou defeitos nas capacidades de pesquisa sequencial de estímulos visuais (por lentificação), atenção sustentada por períodos longos de tempo (com dispersão elevada) e dividida (por lentificação e erros de execução), abstracção, controlo inibitório, iniciativa (verbal e motora), memória visual, planeamento e resolução de problemas. Apresentava, ainda, ligeira sintomatologia depressiva (GDS = 5/15). O perfil neuropsicológico foi sugestivo de deterioração cognitiva de tipo frontal/executiva, estabelecendo-se o diagnóstico de DLFT genética por mutação C9orf72.

Conclusões: A presença de alterações neuropsiquiátricas como sintoma inaugural de DLFT causada por mutações da C9orf72 tem sido descrita em diferentes séries clínicas. Aqui ilustramos como a esta sintomatologia poderá ser um indicador da presença desta doença e evidenciamos a variabilidade clínica de apresentação dentro de uma mesma família.

Modulação das Redes Neurais de Repouso em EEG em diversos estados comportamentais

Alberto Leal

Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

Introdução: A demonstração que muitas das redes neurais envolvidas na acção e cognição são detectáveis em repouso criou oportunidades de estudo de patologias comportamentais em que a colaboração dos doentes está reduzida ou é inexistente. As Redes Neurais de Repouso (RNR) foram mais estudadas em Ressonância Magnética Funcional (RMf), mas são também detectáveis em EEG. O actual estudo é uma abordagem inicial à aplicação destas metodologias na investigação planeada de um leque alargado de distúrbios neuropsiquiátricos incluindo psicoses, síndromes depressivos, défices atencionais e síndromes demenciais, seguidos num hospital psiquiátrico central.

Objectivos: Analisar a capacidade do estudo das RNR em EEG para detectar diferenças robustas da actividade cerebral entre estados comportamentais diversos em indivíduos saudáveis.

Material e Métodos: Um grupo de 10 adultos saudáveis foi submetido a registo EEG com 74 eléctrodos (sistema 10-10) em quatro estados comportamentais (5 minutos/estado): repouso olhos abertos (AO); repouso olhos fechados (OF); visualização de imagens seriadas (Vis); tarefa motora atencional com estímulos visuais (VisMot). Os registos EEG foram processados com o software sLORETA, utilizando algoritmos de decomposição em “Microstates” e decomposição em Componentes Independentes para recuperar as RNR. Efectuamos a comparação estatística entre estados comportamentais AO-OF, OA-Vis e AO-VisMot, quanto à activação das diversas RNR e “microstates”.

Resultados: A comparação AO-OF, evidenciou diferenças estatisticamente significativas em 6 de 15 RNR, implicando fundamentalmente os lobos occipitais, temporais inferiores e frontais. A comparação OA-Vis e AO-VisMot não evidenciou diferenças significativas em nenhuma das RNR. A decomposição em “microstates” evidenciou diferenças estatisticamente mais significativas entre estados comportamentais demonstrando maior potencial para discriminar distintos estados comportamentais.

Conclusões: Num estudo preliminar das propriedades das

redes neuronais de repouso em EEG evidenciamos interessantes possibilidades para discriminar diferentes estados comportamentais em voluntários saudáveis.

Direct gaze partially overcomes hemispatial neglect and captures spatial attention

Miguel Leal-Rato¹; Inês Mares, MSc²; Atsushi Senju, PhD²; Isabel Pavão Martins, M.D., PhD¹

1-Language Research Laboratory, Faculty of Medicine, University of Lisbon; 2-Centre for Brain and Cognitive Development, Department of Psychological Sciences, Birkbeck College.

Direct gaze has been shown to be a particularly important social cue, being preferentially processed even when unconsciously perceived. Results from several visual search tasks further suggest that direct gaze modulates attention, showing a faster orientation to faces perceived as looking toward us. The present study aimed to analyse the putative modulation of spatial attention in patients with unilateral neglect, which occurs commonly following right hemisphere lesions and is characterized by contralesional spatial defects, alongside with nonspatial defects. Eight right hemisphere stroke patients with neglect were asked to perform a target cancellation paradigm. Patients were instructed to cross all open eyed pictures amidst closed eyed distractors. Target images were either in direct or averted gaze. Participants performed significantly better in the direct gaze condition, with six in eight patients finding more eyes in direct than averted gaze. This difference seemed to be larger in the left visual field, with no difference found between conditions in the right most quarter of the target array. These findings suggest that direct gaze diminishes the visuospatial impairment seen in neglect patients, possibly by being processed pre-attentively and thus shifting attention.

Versão abreviada da Escala de Inteligência de Wechsler para Adultos (WAIS-III) para doentes Epiléticos candidatos a cirurgia

Marta de Assunção Gonçalves¹, Mário Rodrigues Simões² e Alexandre Castro-Caldas³

1-Laboratório de Estudos de Linguagem (LEL), FM-UL; 2-CINEICC, FPCE-UC; 3-Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa (UCP).

Introdução: As escalas de inteligência de Wechsler são consideradas a medida gold standard para inteligência e fazem parte do protocolo de avaliação psicológica pré- e pós-cirurgia de doentes com epilepsia refratária. A WAIS-III tem 14 subtestes e está aferida para Portugal desde 2008. A administração da totalidade dos subtestes desta escala pode exceder, com estes doentes, os 120 minutos.

Objetivo: Procurar uma versão abreviada da WAIS-III que possa estimar QIV, QIR e QIEC de forma válida e precisa em metade tempo.

Metodologia: Foi aplicada a versão completa da WAIS-III a 30 doentes consecutivos da cirurgia da epilepsia do Hospital de Santa Maria, em Lisboa. Foram seleccionados 30 participantes saudáveis da amostra de aferição, sendo as amostras emparelhadas em género, idade, escolaridade, profissão e região de residência. Foram calculados e analisados os três QI tradicionais segundo 4 combinações baseadas em Ward



(1990): *fórmula (ponderada versus fórmula proporcional) e subteste (Cubos versus subteste Matrizes)*.

Resultados: As quatro versões se mostraram adequadas para o grupo controlo, mas apenas as versões da fórmula ponderada se mostraram adequadas para o grupo clínico. As correlações entre a forma completa e a forma abreviada variaram entre .95 e .99, para ambos os grupos. No entanto, as percentagens de acerto entre QI estimado e QI real mostraram várias fragilidades para as quatro versões abreviadas.

Conclusões: Desaconselha-se o uso de formas ou versões abreviadas da WAIS-III na avaliação pré-cirúrgica de doente com epilepsia refratária. Contudo, o uso destas mesmas formas pode ser útil nas repetidas avaliações pós-cirúrgicas. Para estes casos, aconselhamos o uso da forma com *fórmula ponderada e subteste Cubos*.

Estabilidade Temporal da Dementia Rating Scale-2

Fernandes J, Cavaco S

1-Unidade de Neuropsicologia, 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, do Centro Hospitalar do Porto, Porto.

Introdução: A Dementia Rating Scale-2 (DRS-2) é amplamente utilizada no processo de seleção pré-tratamento e na monitorização pós-tratamento cirúrgico de doentes de Parkinson. O uso repetido da DRS-2 ou de qualquer outro instrumento neuropsicológico em avaliações seriadas para monitorizar alterações no perfil cognitivo ao longo do tempo pode ser problemático, devido ao efeito da prática.

Objetivos: Explorar a estabilidade temporal da DRS-2.

Metodologia: Cinquenta sujeitos saudáveis recrutados na comunidade (34 mulheres e 16 homens) com idades entre os 48 e os 72 anos (média=61±7) e com 4 a 20 anos de escolaridade (média=11±4 anos) completaram a versão portuguesa da DRS-2 em duas ocasiões. O intervalo entre avaliações variou entre 3 e 28 meses (média=8±7). Foi explorado o ICC(1,k) entre as duas avaliações e foi usada a regressão linear múltipla para analisar os efeitos das características demográficas dos sujeitos e do intervalo de tempo na diferença entre avaliações.

Resultados: A pontuação total da DRS-2 na primeira avaliação foi em média 139±3 (pontuação ajustada: .3±.5) e na segunda avaliação foi 138±3 (pontuação ajustada: 0,2±.5). O ICC dos valores da DRS-2 em bruto foi de 0,733 e das pontuações ajustadas foi de 0,822. A regressão linear múltipla revelou efeitos significativos ($p<0,05$) do sexo, da idade e da escolaridade, mas não do intervalo de tempo entre avaliações, na variação entre avaliações.

Conclusões: A DRS-2 apresentou boa fiabilidade teste-teste em sujeitos saudáveis para intervalos de tempo entre 3 meses e dois anos e meio. No entanto, os resultados deste estudo revelaram que as variáveis demográficas dos sujeitos podem afetar a estabilidade temporal da DRS-2.

Alterações neuropsicológicas num caso de Ataxia Espino-Cerebelosa de tipo 17

Carolina Maruta¹, Leonor Guedes², Lara Caeiro², Isabel Pavão Martins¹

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociência e Saúde Mental, Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa.

Introdução: As ataxias espino-cerebelosas são doenças neurodegenerativas que afectam o cerebelo, tronco cerebral, espinal medular e núcleos da base, apresentando-se por ataxia, disartria, sinais extrapiramidais/ piramidais e perturbações autonómicas. Estão descritas formas hereditárias, na qual se incluem as ataxias espino-cerebelosas (SCA), podendo distinguir-se diferentes tipos (Tipo 1, Tipo 2, Tipo 3 - Doença de Machado Joseph -, Tipo 6 e Tipo 17). A presença de défice cognitivo associado a estas doenças, em particular à SCA 17, tem sido descrita na literatura mas o estudo destas alterações têm-se revelado escasso. Apresentamos um caso clínico com história familiar de SCA 17, cujo perfil neuropsicológico é sugestivo de um compromisso cognitivo. Descrever aqui logo o perfil.

Caso Clínico: Mulher de 59 anos, dextra, 11 anos de escolaridade, técnica de análises clínicas, seguida em consulta de neurologia desde 2011 por queixas de alteração de memória com dois anos de evolução e interferência na atividade laboral. História de síndrome depressivo desde há vários anos. Tem história familiar de SCA 17 (tio paterno com suicídio aos 40 anos e primo com início da doença por demência e parkinsonismo perto dos 30 anos). O exame neurológico revelou ligeira interrupção das sacadas oculares, sem ataxia ou outras alterações. A RMN (2013) mostrou atrofia cortical difusa dos lobos frontais mas sem atrofia cerebelosa. A doente realizou avaliação neuropsicológica em 2011 e 2015. A primeira avaliação revelou defeitos nas capacidades de aprendizagem associativa imediata e de longo prazo, iniciativa verbal, cálculo e flexibilidade mental, com ligeira sintomatologia depressiva concomitante. Quatro anos depois, a avaliação neuropsicológica revelou declínio cognitivo significativo, apresentando a doente atualmente defeitos marcados em todas as capacidades atencionais (por lentificação e dispersão elevadas), iniciativa verbal, memória verbal (com esquecimento), capacidade construtiva bidimensional, desenho por abstração (desenho do relógio), cálculo, abstração não verbal, planeamento e resolução de problemas.

Conclusão: O caso apresentado ilustra a ocorrência de alterações neuropsicológicas e neuropsiquiátricas compatíveis com uma deterioração cognitiva progressiva numa doente com história familiar de SCA 17, podendo sugerir a instalação deste quadro clínico antes da instalação de alterações motoras.

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 / objectivos, metodologia, resultados, discussão / conclusões e bibliografia. Os casos clínicos serão estruturados em introdução, caso clínico, discussão e bibliografia. As revisões incluirão, pelo menos, introdução, desenvolvimento, conclusões e bibliografia. Os editoriais e as cartas estarão isentos de organização em secções. No texto das secções, a identificação institucional será evitada, podendo ser acrescentada, se imprescindível, no fim do processo de avaliação e antes da publicação do artigo.
10. As tabelas e figuras deverão ser enviadas em documento adicional Microsoft Word™, uma por página, precedidas por uma página que inclua as notas correspondentes. As figuras serão enviadas em ficheiros GIF ou JPEG.
11. Os agradecimentos ou menções particulares constarão em página própria.
12. Os compromissos particulares ou institucionais (patrocínios, financiamentos, bolsas, prémios) serão expressos obrigatoriamente em página adicional.

Regras para elaboração do trabalho

1. Título

Será claro e informativo, representativo do conteúdo do artigo e captando a atenção do leitor. Não terá iniciais ou siglas, nem excederá vinte palavras. Sub-títulos genéricos ou vulgares como "caso clínico" ou "a propósito de um caso clínico" não serão aceites.

2. Autores e instituições

A autoria exige, cumulativamente, contribuições substanciais para:

- a) concepção e desenho, ou aquisição de dados, ou análise e interpretação de dados;
- b) redacção ou revisão crítica de uma parte importante do seu conteúdo intelectual;
- c) responsabilidade pela aprovação da versão final.

Cada um dos autores deve ter participado suficientemente no trabalho para assumir responsabilidade pública pelo seu conteúdo.

A obtenção de financiamento, a colecção de dados ou a supervisão



da equipa de investigação não justificam a autoria. Todas pessoas designadas por autores devem cumprir os critérios; nenhuma pessoa qualificada para autoria deve ser excluída. Membros do grupo de trabalho (coordenadores, directores, técnicos, consultores), que não cumpram os critérios internacionais de autoria, poderão ser listados em “agradecimentos”. O número de autores será parcimonioso, particularmente em “Casos Clínicos”. A inclusão e compromisso do nome das instituições é da responsabilidade dos autores.

3. Resumo

O resumo tem um limite máximo de 300 palavras. Não deve incluir abreviaturas. Deve apresentar-se estruturado.

Originais: Introdução, Objectivos, Metodologia, Resultados e Conclusões.

Revisões: Introdução, Objectivos, Desenvolvimento e Conclusões.

Casos clínicos: Introdução, Caso Clínico e Conclusões.

O resumo será coerente com o conjunto do artigo.

4. Palavras-chave

Devem ser incluídas até seis palavras-chave, na língua original do artigo e em inglês, preferencialmente previstas na lista do *Medical Subject Heading List of the Index Medicus*.

5. Cabeçalho

Versão reduzida do título, para eventuais efeitos de composição gráfica.

6. Introdução / Objectivos

Exposição, completa e sucinta, do estado actual do conhecimento sobre o tema do artigo. Expressão clara das motivações e objectivos que levaram ao planeamento do trabalho.

7. Metodologia

Descrever os critérios de selecção do material do estudo e o desenho do mesmo. Usar unidades internacionais. Assinalar os métodos estatísticos.

8. Resultados

Devem ser escritos os dados relevantes. Os dados constantes de tabelas ou figuras não devem, em princípio, ser repetidos no texto. As tabelas devem ser nomeadas em numeração romana (p. ex.: Tabela IV), por ordem de aparecimento no texto. As figuras devem ser nomeadas em numeração árabe (p. ex.: Fig. 4.), pela ordem de aparecimento no texto. A responsabilidade de protecção dos direitos de figuras previamente publicadas é da responsabilidade dos autores. A publicação de fotografias de pessoas exige a completa dissimulação da sua identidade ou uma folha assinada de consentimento informado e parecer de uma Comissão de Ética de uma instituição pública.

9. Discussão

Não voltar a apresentar resultados, evitando redundâncias. Não mencionar dados que não foram apresentados nos resultados. Dar-se-á relevo aos aspectos novos, reflectir sobre as limitações e justificar os erros ou omissões. Relacionar os resultados com outros estudos relevantes. As conclusões deverão basear-se apenas nos resultados. Poderão fazer-se recomendações.

10. Bibliografia

As referências bibliográficas devem ser identificadas no texto através de numeração árabe, entre parêntesis, ao nível da linha. Devem ser numeradas segundo a ordem de aparecimento no texto. A referência deve incluir o apelido e inicial de todos os autores; se o artigo tiver mais de seis autores, devem ser referidos apenas os três primeiros, seguindo-se a expressão *et al.* Os nomes dos autores devem ser seguidos por título do artigo, abreviatura da revista segundo as recomendações do *List of Journals Indexed*

in Index Medicus, ano de edição, volume, primeira e última página. As referências a livros devem incluir o título do livro, seguido do local de publicação, editor, ano, e páginas relevantes. Se alguma referência se encontrar pendente de publicação deverá descrever-se como “in press”. A referência a comunicações pessoais não é aceitável.

11. Dúvidas ou casos omissos

Serão resolvidos de acordo com as normas do ICMJE (<http://www.icmje.org>).

Processo de Avaliação e Edição

1. A SINAPSE notificará o primeiro autor, imediatamente após a recepção do trabalho;
2. A SINAPSE poderá devolver imediatamente o trabalho aos autores para correcções formais, de acordo com as normas de publicação;
3. Após recepção definitiva, o trabalho será enviado a todos os membros do Conselho Editorial, que sugerem os revisores adequados (membros do Conselho Editorial, do Conselho Científico ou independentes). Os revisores não terão ligações às instituições constantes do trabalho. Os membros do Conselho Editorial e os revisores não serão informados dos nomes e instituições dos autores;
4. Os autores terão acesso aos pareceres anónimos dos revisores;
5. Os autores terão quinze dias úteis para alterar o artigo e/ou contestar as revisões;
6. As respostas serão analisadas pelo Conselho Editorial, podendo ser remetidas aos revisores para novo parecer;
7. A Direcção da SINAPSE assumirá a aceitação ou rejeição do trabalho para publicação, após análise e interpretação final de todos os documentos;
8. Os autores terão acesso aos conjunto dos documentos, em caso de rejeição do trabalho, mantendo-se oculta a identidade dos revisores.

Os trabalhos aceites serão publicados na edição seguinte da SINAPSE, após assinatura de uma norma de responsabilidade e transferência de direitos por todos os autores. Por critérios editoriais, a Direcção da SINAPSE poderá acordar com os autores o adiamento da publicação.

www.spneurologia.com

Órgão oficial de:

Sociedade Portuguesa de Neurologia
Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências
Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla
Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral
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

Indexada nas bases bibliográficas:

EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier)

EMBASE.com (Elsevier)

SCOPUS (Elsevier)

www.indexmp.com

Com o apoio de:

 **NOVARTIS**

ISSN: 1645-281X