

Sinapse®

Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia
Journal of the Portuguese Society of Neurology

ISSN: 1645-281X - E-ISSN: 2184-4240



Resumos de reuniões de 2019 de outras sociedades ou grupos de estudos/ Abstracts of 2019 meetings of other societies or study groups

XIII Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

31.º Encontro Nacional de Epileptologia

Congresso SPDMov 2019

Reunião da Sociedade Portuguesa de Cefaleias

35.º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia

Reunião da Primavera do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM)

33.ª Reunião do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência (GEECD)

Encontro Nacional de Neurofisiologia 2019

Sumário/Table of Contents

Resumos de reuniões de 2019 de outras sociedades ou grupos de estudos / Abstracts of 2019 meetings of other societies or study groups

- 3 XIII Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- 22 31.º Encontro Nacional de Epileptologia
- 38 Congresso SPDMov 2019
- 64 Reunião da Sociedade Portuguesa de Cefaleias
- 76 35º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
- 107 Reunião da Primavera do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM)
- 116 33ª Reunião do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência (GEECD)
- 128 Encontro Nacional de Neurofisiologia 2019
- 132 **Instruções aos Autores e Políticas Editoriais /
Instructions for Authors and Editorial Policies**

Órgão oficial/Affiliations:

- Sociedade Portuguesa de Neurologia
- Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
- Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral
- Sociedade Portuguesa de Cefaleias
- Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento
- Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares
- Sociedade Portuguesa de Neuropatologia
- Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- Liga Portuguesa Contra a Epilepsia
- Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências
- Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla
- Associação Portuguesa de Electrofisiologia e Neurofisiologia Clínica
- Conselho Português para o Cérebro

Director/Director:

Isabel Luzeiro (Presidente da Sociedade Portuguesa de Neurologia), Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Editor-Chefe/Editor-in-Chief:

Catarina Resende Oliveira, Centro de Neurociências de Coimbra, Coimbra, Portugal

Editores Associados/Associate Editors:

Isabel Luzeiro, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Filipe Palavra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Miguel Rodrigues, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

José Vale, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal

Isabel Pavão Martins, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Elsa Parreira, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora, Portugal

Cristina Januário, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Maria José Sá, Centro Hospitalar e Universitário de S. João, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

João Lemos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Mamede de Carvalho, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Teresa Coelho, Centro Hospitalar Universitário do Porto e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Manuel Melo Pires, Centro Hospitalar Universitário do Porto e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Patrícia Canhão, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

António Martins da Silva, Centro Hospitalar Universitário do Porto e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Conselho Editorial/Editorial Board:

Dra. Isabel Luzeiro, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Dr. Filipe Palavra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Dr. José Vale, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal

Prof. Doutor José Barros, Centro Hospitalar Universitário do Porto e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Prof. Doutora Isabel Pavão Martins, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Prof. Doutor Miguel Viana Baptista, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal

Prof. Doutor Mamede de Carvalho, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Prof. Doutor António Martins da Silva, Centro Hospitalar Universitário do Porto e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Prof. Doutora Cristina Januário, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Prof. Doutor José Pereira Monteiro, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Prof. Doutora Teresa Coelho, Centro Hospitalar Universitário do Porto e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Prof. Doutora Raquel Gil-Gouveia, Hospital da Luz e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Prof. Doutor Vítor Oliveira, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Prof. Doutor José Pimentel, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Consultora de Estatística/Statistical Consultant:

Maria Carolina Silva, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Editor Técnico/Technical Editor:

Helena Donato, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Assistente Editorial/Editorial Assistant:

Ana Catarina Lopes

Propriedade, Edição e Administração/Property, Editing and Management:

Sociedade Portuguesa de Neurologia

Open Access:

A revista SINAPSE® está licenciada com uma Licença Creative Commons – Atribuição-Não Comercial-Sem Derivações 4.0 Internacional.

SINAPSE is licensed under a Creative Commons Attribution-Non Commercial-No Derivatives 4.0 International License.

CC BY NC ND

Periodicidade/Periodicity:

Trimestral

Versão electrónica/Electronic version:

www.sinapse.pt

Indexação/Indexing-Abstracting:

EMBASE – Elsevier

SCOPUS – Elsevier

IndexRMP

Contactos/Editorial Contacts:

Sociedade Portuguesa de Neurologia

Trav. Álvaro Castelões, nº 79-2º andar-sala 9

4450-044 Matosinhos, Portugal

Tm.: +351 933 205 202

Correio electrónico/Email: sinapse.spn@gmail.com

Design/Publishing:

Next Color, Porto

Imagem de capa: Composição de Imagens Congressos

Produção gráfica/Graphic production: Porto

Registo/Registrar: Isenta de registo por não estar à disposição do público em geral (Despacho da ERC em 05/12/2012)

Impressa em papel ecológico e livre de cloro, papel não ácido/Printed in acid-free paper.

Registo de Marca/Trade Mark: 358 268 (Instituto Nacional de Propriedade Industrial)

ISSN: 1645-281X

E-ISSN: 2184-4240

Depósito Legal/Legal Deposit: 172 674/01

Tiragem/Edition: 2000 exemplares/2000 units

Preço unitário/Price per number: 10€

Assinatura anual/Annual subscription: 15€

A SINAPSE® está conforme os princípios e procedimentos ditados pelo Committee on Publication Ethics (COPE) www.publicationethics.org

This journal subscribes to the principles and guidelines of the Committee on Publication Ethics (COPE) www.publicationethics.org

Revista Oficial da Sociedade Portuguesa de Neurologia (www.spneurologia.com)

Official Journal of the Portuguese Society of Neurology (www.spneurologia.com)

XIII CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Coimbra | 7 e 8 Fevereiro 2019

Organização: Sociedade Portuguesa de Neuropediatria



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO1. ACHADOS NEURORRADIOLÓGICOS NA ENCEFALITE AUTOIMUNE PEDIÁTRICA: COMO PODE A IMAGIOLOGIA CONTRIBUIR PARA O DIAGNÓSTICO?

Pedro Barradas¹, Filipa Rodrigues², Cristina Pereira^{2,3}, Sílvia Carvalho¹, Conceição Robalo^{2,3}

1-Neurorradiologia – Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Neuropediatria – Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC; 3-Centro Integrado de Epilepsia – Laboratório de EEG, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC
Email: phbarradas@hotmail.com

Introdução: As encefalites autoimunes (EAI) são um desafio diagnóstico e têm merecido um foco de atenção crescente na idade pediátrica. A ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) ainda não tem um papel bem estabelecido no diagnóstico desta patologia, dado que as anomalias relatadas na literatura são habitualmente inespecíficas.

Objectivos: Caracterizar imagiologicamente os casos internados por EAI no HP-CHUC.

Métodos: Estudo retrospectivo de revisão das imagens de RM-CE dos doentes, com idades entre 28 dias e 18 anos, com o diagnóstico de encefalite EAI provável ou definitiva, entre os anos de 2014 e 2018. Foram excluídos os casos com diagnóstico de encefalite de Rasmussen.

Resultados: Identificaram-se 6 doentes, 4 do sexo masculino. Do estudo etiológico, num doente foram identificados anticorpos anti-GAD65 e noutro anticorpos anti-Ma2. O estudo imagiológico foi realizado entre o 3º e 15º dias de doença. Nas 3 crianças com alterações imagiológicas, o córtex temporal foi o mais frequentemente envolvido, de forma unilateral em 2 casos. A RM-CE revelou um espessamento cortical ligeiro, sem outras anomalias associadas, em dois doentes. No outro caso com alterações imagiológicas, no qual se identificaram anticorpos anti-GAD65, observaram-se lesões hiperintensas em T2 FLAIR com atingimento do giro parahipocámpico, esplénio do corpo caloso e amígdala, sugerindo a hipótese diagnóstica de encefalite límbica. Não houve realce das lesões em nenhum dos casos. Um doente apresentou regressão parcial das lesões na RM-CE de controlo.

Discussão: Neste estudo, metade dos pacientes tinha uma RM-CE normal, tal como referido na literatura. Apesar de, em muitos casos, não haver qualquer alteração imagiológica na encefalite autoimune, a neuroimagem possui um papel fundamental na exclusão de outras patologias com envolvimento do SNC e o envolvimento de estruturas límbicas poderá evocar este diagnóstico, apesar de ainda não existirem padrões imagiológicos específicos que guiem o diagnóstico nesta patologia.

CO2. DOIS CASOS CLÍNICOS DE INTERFERONOPATIA

Sofia Ferrito¹, Tânia Carvalho², João Carvalho¹, José Paulo Monteiro¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Vila Franca de Xira
Email: neuroped@hgo.min-saude.pt

Introdução: A síndrome de Aicardi-Goutières (AG) pertence ao grupo das interferonopatias genéticas, em que existe uma activação excessiva das respostas imunológicas mediadas pelo interferão, manifestando-se como uma encefalopatia de início precoce com evolução progressiva e grave.

Casos Clínicos: Lactente do sexo masculino, referenciado aos 4 meses por hipotonia, atraso global do desenvolvimento sem regressão, perturbação grave do sono e irritabilidade. À observação destacava-se má progressão ponderal com desacceleração do perímetro cefálico (PC), nistagmo horizontal, ausência de fixação e seguimento ocular, hipotonia axial e hipertonia dos membros com hiperreflexia. Surgiram frieiras aos 11 meses. Da investigação realçava-se elevação do INF-alfa e linfocitose no LCR, padrão de leucodistrofia na ressonância magnética (RM) e calcificações intraparenquimatosas. Realizado estudo genético aos 14 meses, que identificou duas mutações no gene *RNASEH2B* (c.143_152delins6 (:) 529G>A). Atualmente com 6 anos mantém hipotonia axial grave, tetraparésia espástica com ausência de contacto.

Lactente do sexo masculino com 12 meses, referenciado por regressão do desenvolvimento, irritabilidade, perturbação do sono e febres periódicas. Na observação destacava-se desacceleração do PC, hipotonia axial e espasticidade predominante nos membros inferiores. Extensa investigação etiológica negativa, nomeadamente infecciosa, metabólica e genética, salientando-se apenas défice enzimático parcial da cadeia respiratória na segunda biópsia muscular (défice parcial do complexo III). A RM demonstrou apenas discreta alteração de sinal na substância branca com melhoria gradual. Na reavaliação genética por sequenciação do exoma foi identificada a mutação (c.529G>A p.Ala177Thr) no gene *RNASEH2B*. Atualmente com 15 anos apresenta uma tetraparésia espástica grave, com distonia e relativa preservação da cognição.

Discussão: Com estes dois casos, os autores pretendem alertar para a heterogeneidade deste grupo de doenças. Os achados neurorradiológicos, associados a níveis elevados de INF-alfa e linfocitose do LCR, são características típicas. O estudo genético é fundamental para confirmar o diagnóstico deste grupo crescente e ainda infradiagnosticado de patologias.

CO3. ANTICORPOS ANTI-MOG EM IDADE PEDIÁTRICA: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA DA EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Vanessa Oliveira¹, Eduarda Pinto², Raquel Samões¹, Ernestina Santos¹, Ana Martins Silva¹, Esmeralda Neves³, Paula Carneiro³, Teresa Temudo⁴, Manuela Santos⁴, Inês Carrilho⁴, Cristina Garrido⁴, Sónia Figueiroa⁴

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital de Santo António (CHUP-HSA); 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital de Santo António (CHUP-HSA); 3-Serviço de Imunologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António (CHUP-HSA); 4-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Centro Materno-Infantil do Norte (CHUP-CMIN)
Email: vanessa_oliveira9@hotmail.com

Introdução: A presença de anticorpos contra a glicoproteína da mielina do oligodendrócito (anti-MOG) tem sido descrita em doenças desmielinizantes do SNC em idades pediátricas. Apesar de se encontrarem mais frequentemente associados à encefalomielite disseminada aguda (ADEM), podem também ser encontrados em doentes com esclerose múltipla ou com doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD).

Objetivo: Descrever a coorte de doentes seguidos no Centro Materno-Infantil do Norte por doenças desmielinizantes do SNC em idade pediátrica, com anticorpos anti-MOG positivos.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes em idade pediátrica com anticorpos anti-MOG positivos (realizados no laboratório de Imunologia do CHUP).

Resultados: Foram avaliados 7 doentes com anticorpos anti-MOG positivos, 4 do sexo masculino. A idade de início dos sintomas variou entre 13 meses e 17 anos (média 7 anos). A manifestação neurológica inicial foi a ADEM em 5 doentes (1 recorrente), mielite transversa longitudinalmente extensa num doente e nevrite óptica bilateral num doente. No caso das ADEM, 3 em 5 tinham tido uma infeção vírica prévia. No estudo do líquido, 4 doentes apresentaram pleocitose e 3 tinham bandas oligoclonais sem correspondência sérica. Foram observadas alterações da ressonância magnética cerebral ou medular em todos os doentes. Todos foram tratados com corticoterapia na fase aguda, tendo o doente com a mielite necessitado adicionalmente de tratamento com imunoglobulinas EV e plasmáfereze. O *follow-up* médio foi de 3 anos. Atualmente, nenhum doente se encontra sob tratamento e todos recuperaram quase por completo (EDSS=1 num doente, EDSS=0 nos restantes 6).

Conclusão: Os anticorpos anti-MOG podem ser encontrados em diversas síndromes neurológicas desmielinizantes, sendo esta variabilidade fenotípica particularmente importante em idade pediátrica. Apesar da pequena dimensão da amostra, na nossa coorte a apresentação clínica mais frequente foi a ADEM, à semelhança das descrições na literatura.

CO4. AVALIAÇÃO DA DEPOSIÇÃO CEREBRAL DE GADOLÍNIO MACROCÍCLICO NUMA COORTE PEDIÁTRICA COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Miguel Quintas Neves¹, Cristina Garrido², José Eduardo Alves³, Ernestina Santos⁴, Raquel Samões⁴, Ana Martins Silva⁴, Sónia Figueiroa²

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Portugal; 2-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal
Email: mlqneves@gmail.com

Introdução: A deposição de agentes de contraste à base de gadolínio (ACBG) no SNC manifesta-se como hipersinal espon-tâneo em T1, sobretudo nos núcleos dentados. A deposição de ACBG macrocíclicos em crianças e em doentes com esclerose múltipla é ainda controversa.

Objetivos: Avaliar se a administração repetida de ACBGs macrocíclicos em crianças com esclerose múltipla se associa a hipersinal nos núcleos dentados nas sequências ponderadas em T1. Metodologia: Por análise retrospectiva de doentes com idade na primeira ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) inferior a 18 anos e com pelo menos 4 exposições a ACBG macrocíclicos entre 2012 e 2018, foram identificados 9 doentes. Calcularam-se os rácios entre as intensidades de sinal dos núcleos dentados e da protuberância para a primeira e última RM-CE. Ambos foram comparados através de teste t emparelhado. Calculou-se o coeficiente de correlação de Pearson entre alterações de sinal relativas nos núcleos dentados e número de administrações de ACBG.

Resultados: A coorte avaliada (N = 9) era composta por 6 doentes (66,7%) do género masculino e 3 (33,3%) do género feminino, com idade mediana na primeira RM-CE de 14 anos e na última de 18 anos. O ACBG mais utilizado foi o gadobutrol (N = 38 em 56 estudos; 67,9%). Não se verificou alteração estatisticamente significativa entre os rácios de intensidade de sinal dos núcleos dentados e da protuberância entre a primeira e última RM-CE (1,04 versus 1,04, P = 0,89). Não se encontrou correlação entre as alterações de sinal relativas nos núcleos dentados e o número de administrações de ACBG (r = -0,312, P = 0,41).

Conclusão: Ainda que com limitações no desenho de estudo e tamanho amostral, a repetida administração de ACBGs macrocíclicos não se associou a hipersinal nos núcleos dentados nas sequências ponderadas em T1. Estudos com maior tamanho amostral e avaliação histopatológica poderão suportar estes achados.

CO5. CASUÍSTICA DE NEURITE ÓPTICA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM ESPANHA

Sara Soares^{1,2}, Paula Juliana Rodriguez¹, Natalia Júlia¹
1-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Espanha; 2-Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal
E-mail: sara.m.m.soares@gmail.com

Introdução: A neurite óptica (NO) é uma patologia inflamatória desmielinizante que afeta o nervo óptico. Corresponde a 25% dos episódios desmielinizantes em crianças, sendo mais frequente a apresentação bilateral. Os sintomas são a diminuição aguda da acuidade visual, dor ocular e discromatopsia. Os exames neurológico e oftalmológico revelam comprometimento do campo visual (50%), defeito pupilar aferente (67%) e papilite (70%). Deve ser realizada RM das órbitas e cerebral, além de outras avaliações, incluindo imunológica.

Está descrito risco de 26% de desenvolver esclerose múltipla (EM) após um episódio de NO. Recorre-se a imunossupressão para tratamento e habitualmente as sequelas são raras.

Objetivos: Caracterização clínica dos doentes com NO seguidos no Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo.

Resultados: Foram identificados 11 casos, nove rapazes, com idade média 11 anos. A maioria apresentou atingimento bilateral (n=6/11) e a sintomatologia descrita foi alteração da acuidade visual (n=11/11), dor ocular (n=6/11) e discromatopsia (n=3/11). Do estudo etiológico, 36,4% (n=4/11) apresentaram anticorpos anti-MOG positivos; 18,2% (n=2/11) com anti-

corpos anti-AQP4. As bandas oligoclonais foram positiva em 33,3%(n=3/9), dois destes evoluíram para EM e o outro tem suspeita de doença desmielinizante.

A RM estava alterada em 81,8% (n=9/11), a fundoscopia, OCT e defeito pupilar aferente em 90,9% (n=10/11), os PEV em 77,8% (n=7/9) e o teste de Ishihara em 54,5% (n=6/11).

Todos realizaram corticoterapia, dois necessitaram imunoglobulina e um rituximab. O tempo de seguimento médio foi 19 meses e neste período, cinco doentes recaíram, dois (AQP4 positivos) ficaram com amaurose e três evoluíram para EM (bandas positivas, anticorpos negativos).

Conclusão: Em conclusão, a NO foi mais comum no sexo masculino e com apresentação bilateral. Aqueles que se associaram a anticorpos AQP4 apresentaram pior prognóstico na recuperação da visão, quando AQP4 e anti-MOG positivos nenhum desenvolveu EM e todos os casos com bandas oligoclonais positivas desenvolveram EM.

CO6. ESCLEROSE MÚLTIPLA DE INÍCIO EM IDADE PEDIÁTRICA: 8 ANOS DE EXPERIÊNCIA NUM CENTRO TERCIÁRIO

Catarina Fernandes¹, João Durães², Isabel Fineza³, Conceição Robalo³, Carmen Costa³, Cristina Pereira³, Lúvia Sousa², Mónica Vasconcelos³, Filipe Palavra^{1,3}

1-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Email: catarinasfernandes@hotmail.com

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença crónica, inflamatória e desmielinizante do sistema nervoso central, constituindo a principal causa de incapacidade neurológica não traumática no adulto jovem. Existem casos em que os sintomas têm início em idade pediátrica, revestindo-se a sua abordagem de algumas particularidades.

Objectivo: Caracterização biodemográfica e clínica da população com diagnóstico de EM estabelecido antes dos 18 anos de idade, no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, nos últimos 8 anos.

Material e Métodos: Estudo observacional, retrospectivo e unicêntrico. Recolheram-se, por consulta do processo hospitalar, dados de doentes com o diagnóstico de EM estabelecido antes de cumpridos os 18 anos, de acordo com os critérios vigentes, desde 1 de Janeiro de 2010.

Resultados: Incluíram-se 30 doentes (73,3% do género feminino), com idade média ao diagnóstico de 15,5±2,2 anos e valor médio da Escala Expandida do Estado de Incapacidade (EDSS) na mesma altura de 1,5±0,9. Todos tinham o diagnóstico de EM surto-remissão e em 46,6% a primeira manifestação resultou do envolvimento do nervo óptico. Identificou-se doença imunomediada concomitante em 26,7% dos doentes, história pessoal de atopia em 20% e história familiar de EM em 20%. No momento do diagnóstico, 50% apresentavam lesões com realce por gadolínio na RM-CE e 85,7% dos que realizaram punção lombar tinham bandas oligoclonais. O interferão beta-1a foi o imunomodulador de primeira linha mais utilizado (30%), mas 20% dos doentes iniciaram tratamento com natalizumab. Após um *follow-up* médio de 4,1±2,5 anos, foi necessária modificação terapêutica em 68% dos casos, sendo o EDSS médio na última avaliação de 1,4±0,6.

Discussão: Os resultados obtidos são sobreponíveis à literatura existente. A EM é um diagnóstico diferencial importante na avaliação de défices neurológicos focais, particularmente no adolescente. O diagnóstico precoce é muito relevante para o sucesso do controlo farmacológico da doença e das suas implicações funcionais.

CO7. ESCLEROSE MÚLTIPLA EM IDADE PEDIÁTRICA: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Ariana Barros¹, Rita Silva², João Sequeira¹, Ary de Sousa¹, Cristina Araújo¹, Marisa Brum¹, Joana Parra¹, Carlos Capela¹, Rui Pedrosa¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central;
2-Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central
Email: arianabarros@gmail.com

Introdução: A esclerose múltipla pediátrica (EMPed) representa cerca de 5% dos casos de EM, sendo uma doença rara, crónica e inflamatória do SNC com início antes dos 18 anos. Apesar do aperfeiçoamento dos critérios de diagnóstico, o seguimento e tratamento permanecem desafiantes.

Objetivos: Avaliar características clínico-demográficas dos doentes com EMPed seguidos em consulta de Neurologia e Neuropediatria num hospital terciário.

Metodologia: Estudo retrospectivo, observacional e unicêntrico, incluindo doentes com EMPed, diagnosticada entre janeiro de 2002 e dezembro de 2018. Recolha de dados pela consulta dos processos clínicos e análise das características clínico-epidemiológicas.

Resultados: Incluídos 18 doentes (83,3% sexo feminino) com mediana de idade ao diagnóstico de 15,6 anos (16,7% início antes dos 12 anos) e de Expanded Disability Status Scale (EDSS) na primeira consulta de 1,3 (0-3,5). No momento do diagnóstico todos apresentavam forma clínica surto-remissão; 72,2% com apresentação monofocal e 27,8% polifocal. Três (16,7%) tinham história familiar de EM. A maioria (83,3%) apresentava mais de 9 lesões hiperintensas em T2 e 61,1% pelo menos uma lesão activa na neuroimagem inicial. A mediana do tempo até ao segundo surto foi 8,5 (3-72) meses. O interferão-beta foi iniciado em 15 (83,3%) doentes e fumarato de dimetilo em 2 (11,1%); 4 (22,2%) suspenderam a terapêutica inicial por efeitos adversos e 3 (16,7%) por ineficácia. Quatro (22,2%) doentes fazem atualmente terapêuticas de segunda linha (natalizumab, fingolimod e cladribina), dos quais apenas 1 (sob natalizumab) iniciou em idade pediátrica. A mediana de EDSS atual é 1,0 (0-3,5), com mediana de *follow-up* de 60,5 meses.

Conclusão: O conhecimento das particularidades da EMPed permite melhorar o tratamento e acompanhamento dos doentes e famílias e aprofundar conhecimentos acerca da imunologia e fisiopatologia. Perante os progressos na utilização das terapêuticas modificadoras da doença em idade pediátrica, estudos como o que apresentamos são úteis para fornecer dados de vida-real.

CO8. ESTUDO PREGNIMS: PREGNANCY OUTCOMES IN PORTUGUESE WOMEN WITH MULTIPLE SCLEROSIS

Ana Novo¹, Juliana Castelo², Ary de Sousa³, Isabel Amorim⁴, José Nuno Alves⁵, Margarida Calejo⁶, Filipe Palavra^{7,8}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 7-Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 8-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Biomédica e Clínica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Email: amfloresnovo@gmail.com

Introdução: Várias questões acerca da gravidez nas mulheres com esclerose múltipla (EM) têm sido discutidas, existindo

aspectos por clarificar. Os dados portugueses acerca deste assunto permanecem dispersos e carecem de análise, com vista à uniformização da prática clínica.

Objectivo: Descrever e analisar o impacto da EM na gestação e na saúde perinatal de crianças nascidas de mães com a doença, entre Janeiro de 2011 e Dezembro de 2015.

Material e Métodos: Estudo multicêntrico, observacional, retrospectivo, baseado na entrevista e na consulta do processo clínico de mulheres com EM que tenham estado grávidas e com parto ocorrido entre 01/01/2011 e 31/12/2015. Recolheram-se dados demográficos e clínicos, relacionados com a doença materna, evolução da gravidez, parto e saúde do recém-nascido (RN).

Resultados: Foram recrutadas 97 mulheres e avaliados 90 nados-vivos. A média da idade materna à concepção foi de 32,5 anos, sendo que 63,9% não tiveram surtos no ano prévio (98,0% tinham forma surto-remissão; EDSS \leq 3 em 92,8%). Apenas 50,5% das mulheres realizaram uma consulta pré-concepção e 60 crianças foram expostas a terapêutica imunomoduladora durante a gravidez. Dezanove mulheres tiveram surtos durante a gravidez. O parto foi induzido em 22,7% dos casos, sendo a taxa de cesarianas de 34%. Crianças expostas a fármacos imunomoduladores durante a gravidez tiveram um comprimento ao nascimento inferior ($p=0,014$), registando-se também uma tendência para um menor peso ($p=0,054$). Observou-se correlação negativa entre EDSS pré-concepção e a duração da gravidez ($r=-0,22$; $p=0,029$), peso ($r=-0,23$; $p=0,031$) e perímetro cefálico ao nascimento ($r=-0,24$; $p=0,033$). Não houve correlação entre a ocorrência de surtos ou a progressão na EDSS durante a gravidez com quaisquer variáveis relativas ao RN.

Conclusão: Na nossa amostra, confirmou-se que a doença não exerce qualquer efeito negativo na gravidez nem na saúde perinatal da criança. Todavia, a utilização de fármacos imunomoduladores pode ter algum impacto na somatometria do RN.

Agradecimentos: Ana Monteiro (Centro Hospitalar de S. João), Marta Arenga (Centro Hospitalar da Cova da Beira), Motesem Shamasna (Centro Hospitalar e Universitário do Algarve), José Vale (Hospital Beatriz Ângelo), Maria José Sá (Centro Hospitalar de S. João), GEEM e Biogen.

CO9. MIASTENIA GRAVIS EM IDADE PEDIÁTRICA

Joana Coelho¹, Teresa Moreno¹

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa
Email: joanamalveirocoelho@gmail.com

Introdução: A miastenia *gravis* é uma doença neuromuscular caracterizada por défice motor e fadigabilidade com carácter flutuante, que agrava com calor, exercício físico e nas intercorrências infecciosas. Apresenta três formas: miastenia neonatal transitória, síndromes miasténicas congénitas e miastenia *gravis* juvenil (MGJ). Esta última é uma doença autoimune que pode afectar apenas os músculos extraoculares (forma ocular) ou pode afetar todos os músculos esqueléticos (forma generalizada).

Metodologia e Objectivos: Estudo retrospectivo das crianças seguidas na unidade de neuropediatria de um hospital terciário com o diagnóstico de MGJ. Foi efectuada análise de dados demográficos, clínicos, exames complementares de diagnóstico e tratamentos realizados.

Resultados: São atualmente seguidos 4 doentes com MGJ, dos quais 3 com forma ocular e 1 com forma ocular que generalizou ao fim de 8 anos de evolução da doença. A mediana da idade de início dos sintomas foi de 3,5 anos (18 meses-5 anos).

A mediana da idade atual é de 13,5 anos (13-15 anos). Todos os doentes realizaram EMG com estimulação repetitiva mas este foi diagnóstico em apenas dois. A positividade para o anticorpo anti-AChR ocorreu em dois doentes e nenhum apresentou valores positivos para o anticorpo anti-MUSK. Todos os doentes realizaram tomografia computadorizada (TC) ou ressonância magnética (RM) torácica, sem evidência de timoma. Nenhum doente apresentou uma crise miasténica. Todos os doentes iniciaram terapêutica com piridostigmina. Um doente ficou assintomático e suspendeu tratamento. Três realizaram imunossupressão (três com corticoterapia; dois com azatioprina).

Conclusão: Ao descrever esta série de casos, os autores pretendem alertar para o elevado grau de suspeição que é necessário para o diagnóstico de MGJ, uma vez que se trata de uma doença potencialmente tratável. Todavia, na idade pediátrica o seu diagnóstico é muitas vezes dificultado pela elevada percentagem de seronegatividade dos anticorpos anti-AChR e anti-MUSK e pela dificuldade técnica na realização do EMG com estimulação repetitiva.

CO10. SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ: ANÁLISE RETROSPECTIVA HOSPITALAR DAS NEUROPATIAS INFLAMATÓRIAS AGUDAS

Rita Martins¹, Tiago Proença dos Santos², Sofia Quintas², António Levy Gomes², Teresa Moreno²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca;
2-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria Médica, Centro Hospitalar de Lisboa Norte
Email: ritadossantosmartins@gmail.com

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é a causa mais frequente de paralisia flácida neuromuscular aguda no mundo ocidental. O seu diagnóstico é clínico e suportado por exames complementares que numa fase precoce da doença podem-se revelar normais.

Objectivos: Caracterização clínica e demográfica dos doentes admitidos por SGB.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo descritivo, dos doentes admitidos na Unidade de Neuropediatria do Hospital de Santa Maria entre Janeiro de 2003 e Novembro de 2018. Foram consultados os processos clínicos e exames complementares disponíveis. A SGB foi subclassificada nas formas aguda desmielinizante (AIDP), axonal sensitivo-motora (AMSAN), axonal motora (AMAN) e noutras variantes.

Resultados: Obteve-se um total de 24 doentes ($n=17$ do sexo masculino) com uma média de idades de 6,47 anos. A forma clínica mais frequente foi a AIDP ($n=13$), seguido da AMAN ($n=3$), síndrome de Miller-Fisher ($n=3$) e forma paraparética ($n=2$). A AMSAN ($n=1$), variante faringo-cervico-bulbar ($n=1$) e atáxica pura ($n=1$) foram comparativamente menos frequentes. Salientam-se 2 casos de AIDP com encefalomielite aguda disseminada concomitante. Em 46% ($n=11$) dos casos apurou-se infecção precedente. Dez doentes apresentaram dor neuropática como manifestação preponderante, conduzindo ao diagnóstico inicial de patologia osteoarticular em 12,5%. A disautonomia grave ($n=2$) e insuficiência respiratória com suporte ventilatório ($n=1$) foram complicações raras. Registou-se dissociação albuminocitológica em 46% ($n=11$) e alterações do estudo de condução nervosa e/ou electromiograma na totalidade dos casos. Como agentes infecciosos associados salientam-se o *Mycoplasma pneumoniae*, *Campylobacter* e a primoinfecção por EBV. Todos os doentes foram tratados com ciclo de 2-5 dias de imunoglobulina humana. Nenhum doente apresentou evolução atípica subaguda ou crónica.

ca de polirradiculoneuropatia inflamatória.

Conclusão: A apresentação clínica da SGB pode ser desafiante em idade pediátrica, sobretudo no que respeita às variantes clínicas menos frequentes. Nesta série, a presença de dor neuropática major foi particularmente prevalente, podendo acrescer dificuldade diagnóstica e impondo um maior índice de suspeição.

CO11. ENCEFALOPATIA A KCNQ2: UM FENÓTIPO ELECTROCLÍNICO A CONSIDERAR

Filipa Rodrigues¹, Margarida Henriques², Margarida Venâncio³, Paula Garcia⁴, Cristina Pereira^{1,5}, Conceição Robalo^{1,5}
1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança – Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Hospital de Santo André – Centro Hospitalar de Leiria; 3-Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico Coimbra, CHUC; 4-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro de Desenvolvimento da Criança – Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC; 5-Centro Integrado de Epilepsia – Laboratório de EEG – Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC
Email: filipa.a.rodrigues@gmail.com

Introdução: Mutações no gene *KCNQ2* têm sido identificadas na epilepsia neonatal benigna familiar, mas também em doentes com encefalopatia epiléptica neonatal.

Caso 1: Recém-nascido (RN) de termo, sexo feminino, gestação e parto sem intercorrências. Às 48 horas de vida iniciou crises tónicas versivas, automatismos oromandibulares e cianose, de difícil controlo com anti-epilépticos. O EEG registou actividade paroxística multifocal que evoluiu para padrão surto-supressão. A ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) era normal. Actualmente com 9 anos, apresenta um défice intelectual grave, tetraparésia espástica e epilepsia refractária.

Caso 2: RN do sexo feminino, parto por cesariana emergente às 30 semanas gestacionais, por hemorragia placentar. Às 30 horas de vida iniciou crises tónicas versivas, com hipertonia generalizada, automatismos oromandibulares, pestanejo e dessaturação, refractárias aos anti-epilépticos. O EEG revelou actividade paroxística multifocal e, posteriormente, um padrão de surto-supressão. A RM-CE identificou um coágulo intraventricular e ausência de alterações estruturais. Apesar do controlo das crises aos 4 anos, apresenta um grave défice intelectual e tetraparésia espástica.

Caso 3: RN de termo, sexo masculino, sem intercorrências perinatais de relevo. Às 12 horas de vida iniciou paroxismos com desvio cervical, hipertonia generalizada, automatismos oromandibulares, pestanejo, rubor facial e dessaturação. O EEG revelou um padrão descontínuo que evoluiu precocemente para surto-supressão. A RM-CE identificou hiperintensidade em T1 a nível da corona radiata direita. Aos 12 meses, apresenta um atraso global do desenvolvimento, hipotonia axial e hemiparesia esquerda, com controlo das crises sob carbamazepina.

A investigação etiológica detalhada excluiu causas infecciosas e metabólicas. O estudo genético, através do exoma clínico, identificou mutações patogénicas em heterozigotia no gene *KCNQ2*.

Conclusão: São apresentados três casos de encefalopatia neonatal a *KCNQ2*, cujo fenótipo electroclínico foi recentemente descrito: múltiplas crises tónicas, de início na primeira semana, com componente versivo, acompanhadas por disautonomia e com progressão rápida para padrão de surto-supressão no EEG, e que deve fazer evocar esta hipótese diagnóstica.

CO12. ESPASMOS EPILÉTICOS: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E NEUROFISIOLÓGICA

Sónia Correia¹, Cristina Pereira^{1,2,3}, Conceição Robalo^{2,3}
1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Consulta de Epilepsia do Centro Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 3-Centro Integrado de Epilepsia do CHUC
Email: sonia37correia@hotmail.com

Introdução: Os espasmos epiléticos (EE) são um dos tipos de crises mais frequentes em idade pediátrica e integram variados síndromes electroclínicas.

Objetivo: Caracterizar os EE enquanto fenómeno clínico identificando características clínicas, neurofisiológicas, etiológicas e prognósticas.

Material e Métodos: Estudo descritivo e retrospectivo, baseado na revisão dos processos clínicos das crianças com EE, entre 1998 e 2018, no Hospital Pediátrico de Coimbra. Analisou-se: género, história pregressa, antecedentes familiares, idade de início, semiologia clínica, desenvolvimento psicomotor, investigação imagiológica, genética e metabólica, resposta ao tratamento, síndrome electroclínica e diagnóstico etiológico.

Resultados: Foram estudadas 99 crianças, 52,53% do género masculino, com idade de início entre os 15 dias e os 11 anos. Clinicamente, os EE em 52,8% (38/72) foram simétricos, em 33,3% (24/72) assimétricos; 42,9% (42/98) em extensão; 36,7% (36/98) em flexão e 20,4% (20/98) mistos. Oitenta e três por cento (82/99), associaram outro tipo de crise epilética. A caracterização electroencefalográfica identificou hipsarrítmia em 41,4% (41/99), actividade paroxística focal/multifocal em 33,3% (33/99) e actividade paroxística generalizada em 11,1% (11/99). Apenas 10 crianças (10,4%) controlaram os espasmos em monoterapia; sendo que 68,75% (66/96) foram farmacoresistentes. Os anti-epilépticos mais utilizados foram a vigabatrina 53,1% (51/96), valproato 20,8% (20/96) e fenobarbital 8,3% (8/96). A quase totalidade da amostra (90,8%-91/98) apresentou alterações do neurodesenvolvimento: atraso de desenvolvimento global em 75,5% (74/98) e perturbação do espectro do autismo em 11,2% (11/98). Em 70% identificou-se uma síndrome electroclínica: West em 53,5%, encefalopatia epilética de início precoce em 11% e Lennox Gastaut em 5%. Quanto à etiologia, 33% foram de causa estrutural, 21% genética; 13% múltipla, 6% metabólica, 3% infecciosa e 23% desconhecida.

Conclusão: Os espasmos epiléticos integram epilepsias maioritariamente farmacoresistentes, com polimorfismo de crises, associando graves problemas de neurodesenvolvimento e em que a principal etiologia é estrutural.

CO13. EPIDEMIOLOGIA, CLÍNICA E CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS DA DOENÇA DE DUCHENNE EM PORTUGAL: UM ESTUDO RETROSPECTIVO MULTICÊNTRICO

Cristina Garrido¹, Miguel Santos², Filipe Palavra³, Ruben Rocha¹, Dílio Alves⁴, Luís Negrão⁵, Teresa Coelho¹, José Pedro Vieira⁶, Isabel Fineza³, Teresa Moreno², Manuela Santos¹
1-Consulta de Doenças Neuromusculares, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-Unidade de Neuropediatria, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, CHUC, Coimbra; 4-Serviço de Neuropediatria-CHSJ, Porto; 5-Serviço de Neurologia, CHUC, Coimbra; 6-Serviço de Neuropediatria, Hospital de Dona Estefânia, CHLC, Lisboa
Email: cgarridot@gmail.com

Introdução: A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é a doença neuromuscular hereditária mais comum em idade pe-

diátrica, tendo uma incidência estimada de 1 por cada 3500 rapazes. Em Portugal, não existem dados epidemiológicos referentes a incidência, prevalência e história natural dos doentes com DMD.

Objetivos: Identificar e caracterizar os doentes portugueses com DMD, recolhendo os dados clínicos de todos os doentes observados nos hospitais terciários portugueses entre janeiro e dezembro de 2016.

Resultados: Foram identificados 142 casos, 116 em consultas de neuropediatria e 26 em consultas de adultos. A idade média dos doentes em 2016 era de 13,4 anos (3-40, mediana 14). A idade média de diagnóstico foi 4,7 anos (4 meses-12 anos, mediana 5 anos); no grupo de doentes com mais de 18 foi 5,9 anos e no grupo com menos de 10 foi 2,86 anos.

No estudo genético, disponível em 129 doentes, encontramos 36 mutações (28%), 74 deleções (57%), 19 (15%) duplicações.

A maioria dos doentes fez tratamento com corticóides (99 dos 133 doentes com idade superior a 5 anos). A idade média de início do corticoide foi 5,9 anos (2-12; mediana 6). Neste grupo, a idade média de perda da marcha foi 10,63 anos. No grupo de doentes que não fez tratamento com corticoide a idade média de perda da marcha foi 9,72 anos. Os doentes que não fizeram corticoterapia eram consideravelmente mais velhos dos que os que fizeram (21,9 vs 13,4 anos).

Conclusão: Observámos, nesta população, um declínio considerável na idade de diagnóstico, maioritariamente na última década, de acordo com o observado noutros centros europeus.

Em cerca de 28% dos doentes os defeitos genéticos encontrados foram mutações, demonstrando a necessidade de prosseguir o estudo genético quando o MPLA é negativo.

Apesar da heterogeneidade dos grupos de doentes tratados e não tratados, a corticoterapia parece retardar a perda de marcha em quase um ano.

CO14. MEDICAL TREATMENT OF PLEXIFORM NEUROFIBROMAS IN NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1: A CASE SERIES

Passos J, Nunes S, Salgado D

Neuro-Oncology Unit, Pediatric Department, IPO Lisboa
Email: passos.joao.marques@gmail.com

Introduction: Neurofibromatosis type 1 (NF1) is an autosomal dominant genetic disorder affecting one in every 3000 births. Plexiform neurofibromas (PN) occur in up to 50% of patients and are a major cause of morbidity. Selumetinib is a promising treatment with a high response rate reported in phase II clinical trials.

Methods: We retrieved clinical information from the institutional database and follow-up visits on all Neurofibromatosis Type 1 patients with PN, and evaluated selumetinib clinical effect, MRI response and toxicities on those who started medical treatment.

Results: Twenty-six pediatric patients (n=26) underwent clinical assessment for medical treatment of PN. Median age was 12 years (2-18 years). Median follow-up was 1 year (1 month - 12). Eleven patients were eligible for treatment with selumetinib. Median age was 9 years (2-16). Most frequent symptoms were pain (n=9), deformity (n=9), scoliosis (n=6), gait impairment (n=4). Median treatment period with selumetinib was 3 months (1-7 months). There was clinical improvement in all patients with pain resolution (n=9, 100%); deformity improvement (7/9, 78%); gait improvement (n=4, 100%). MRI confirmed PN reduction in two, of two patients evaluated.

Toxicities grade 2 or superior occurred in four patients (4/11,

36%). CPK increase grade 3, in two (n=2), Paronychia grade 2 in one (n=1). Ventricular ejection fraction drop from *baseline* grade 2 in one.

Treatment was withheld in one (n=1) and dose reduced in one (n=1).

Discussion: In our cohort of pediatric patients with PN treated with selumetinib, functional and clinical improvement was remarkable. Major toxicities occurred in four patients and drug reduction/suspension in two. These preliminary results are encouraging and in line with previous phase II trials with selumetinib.

CO15. DEFICIÊNCIA DE ADA2 (DADA2): UMA CAUSA TRATÁVEL DE VASCULOPATIA COM ENVOLVIMENTO NEUROLÓGICO

Joana A. Ribeiro¹, Inês Baldeiras^{2,6}, Rita Guerreiro³, Rosário Cunha⁴, Taryn Youngstein⁵, Sira Nanthapaisal⁸, Maria João Leitão⁶, Carolina Fernandes¹, Francisco Caramelo⁷, Maria Rosário Almeida⁶, José Brás³, Gustavo C. Santo¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 3-UK Dementia Research Institute, University College London; Department of Molecular Neuroscience, UCL Institute of Neurology, University College London; 4-Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 5-Institute of Child Health, University College London; 6-Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra; 7-Laboratório de Bioestatística e Informática Médica da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 8-Infection, Inflammation, and Rheumatology Section, UCL Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital's Foundation Trust
Email: joanaaribeiro87@gmail.com

Introdução: A deficiência de ADA2 (DADA2), recentemente descrita, é uma vasculopatia rara de artérias de pequeno e médio calibre de transmissão autossómica recessiva (gene *CECR1*). A doença manifesta-se comumente na infância, traduzindo-se em diversas manifestações: cutâneas [livedo reticular (LR) e *rash*] e neurológicas (AVC isquémicos), associando-se a febres recorrentes. Trata-se de uma patologia tratável, pelo que é necessário um elevado índice de suspeição. O teste genético é o *gold standard* para o diagnóstico, mas procuram-se outros meios de deteção.

Objetivos: Pretende-se criar conhecimento sobre uma doença tratável que se apresenta na criança e demonstrar a utilidade do doseamento da atividade da ADA2 e concentrações de IgM para o seu diagnóstico.

Métodos: A atividade da ADA2 no plasma e as concentrações séricas de IgM foram doseadas em doentes adultos com espetro de síndrome de Sneddon primário (PSnS - definido como presença de LR e AVC, na ausência de doença sistémica), doentes com DADA2, familiares em primeiro grau (heterozigóticos não-sintomáticos) e controlos saudáveis. Determinou-se a sensibilidade e especificidade dos testes, tendo como *gold standard* o teste genético.

Resultados: Incluíram-se 73 participantes no estudo - 26 doentes com PSnS, 6 doentes com DADA2, 7 heterozigóticos e 34 controlos. A atividade plasmática da ADA2 e os níveis séricos de IgM eram significativamente inferiores em doentes DADA2, comparando com PSnS. A atividade plasmática da ADA2 diferencia PSnS de DADA2 com sensibilidade e especificidade de 100%; e heterozigóticos de controlos saudáveis com sensibilidade de 97,1% e especificidade de 85,7%. Os níveis séricos de IgM também diferenciam PSnS de DADA2, com sensibilidade de 85,2% e especificidade de 83,3%. Conclusão: As concentrações séricas de IgM podem ser usados nos adultos

como instrumento de triagem, enquanto a atividade plasmática da ADA2 é um teste diagnóstico para DADA2, resultado que poderá ser útil na população pediátrica. Recorde-se que a DADA2 deve ser primariamente considerada em doentes com febre de início precoce, rash e AVC, mesmo na ausência de história familiar positiva.

CO16. QUE GRANDE DOR DE CABEÇA! – ESTUDO DE CEFALÉIAS NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA

Ana Sofia Esteira^{1,2}, Pedro Barradas^{2,3}, Catarina Abreu Amaro^{2,4}, Mónica Vasconcelos², Isabel Fineza², Filipe Palavra^{2,5}

1-Serviço de Pediatria, Unidade de Caldas da Rainha, Centro Hospitalar do Oeste; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar da Cova da Beira; 5-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra
Email: esteira@gmail.com

Introdução: A cefaleia é um sintoma frequente em idade pediátrica, à qual se associa morbilidade considerável.

Objetivos: Caracterização demográfica e clínica dos indivíduos seguidos em consulta de Neurologia Pediátrica por cefaleia. Avaliação da investigação complementar realizada e da resposta à terapêutica implementada.

Métodos: Estudo retrospectivo, por consulta de processos clíni-

cos dos indivíduos acompanhados no primeiro semestre de 2018.

Resultados: Foram observados 1084 indivíduos em consulta, 32,5% dos quais por cefaleia. Predominou o género feminino (62,0%), sendo a média de idades de 13 anos. A cefaleia primária contribuiu para 88,4% dos diagnósticos, contabilizando 5,9% a secundária e os restantes 5,7% apresentavam características mistas. No caso das cefaleias primárias, a enxaqueca foi a mais frequente (58,3%) associada sobretudo a sintomas como fotofobia (81,3%) e fonofobia (72,5%). A localização unilateral da dor, o carácter pulsátil e a duração superior a 4 horas ocorreram apenas em 29,7%, 52,8% e 6,6% dos casos, respetivamente. Tinham história familiar 62,6% destes doentes, principalmente materna (66,7%). Houve necessidade de terapêutica profilática em 48,0% destes doentes. Das cefaleias secundárias, destacam-se as associadas a patologia psiquiátrica (38,1%). Foram submetidos a exames complementares de diagnóstico (ECD) 50,7% do total de doentes, considerando-se, contudo, não existirem critérios para a sua realização em 49,7% dos casos. Tiveram alta da consulta 22,6% dos doentes.

Conclusão: As cefaleias representaram aproximadamente 1/3 da patologia observada na consulta, no período em causa, sendo a enxaqueca a entidade clínica mais prevalente. Este sintoma é habitualmente responsável por ansiedade no doente, família e equipa médica. Destaca-se a importância da realização de uma anamnese exaustiva, exame objetivo completo e da escolha criteriosa de ECD. Em alguns casos, fatores desencadeantes, tais como a ansiedade/stress e a privação de sono podem ser modulados preventivamente.

POSTERS

P1. ACORDEI E NÃO SINTO O BRAÇO!

Cátia Granja¹, Filipa Cunha¹, Filipe Palavra^{2,3}

1-Serviço de Pediatria, Hospital Distrital da Figueira da Foz; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Email: catigranja@gmail.com

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença crónica, caracterizada por episódios recorrentes de desmielinização imunomediada do sistema nervoso central. É uma causa comum de incapacidade neurológica em adultos jovens, sendo raro o início da doença em idade pediátrica.

Caso Clínico: Adolescente de 16 anos trazido ao Serviço de Urgência por início súbito de parestesias no membro superior direito (MSD), região escapular e cervical homolaterais, acompanhada de diminuição da força muscular, com 4 dias de evolução. Sem história de traumatismos ou infeções recentes. Ao exame objetivo, destacavam-se uma hipostesia algica e uma diminuição da força muscular do MSD. Foi sugerida a avaliação pela Neuropediatria, mas o doente a família recusaram. Por agravamento clínico, foi observado pela Neuropediatria em D20 de doença, identificando-se uma hemi-hipostesia algica direita (sem face) e uma parésia do MSD de grau 4, havendo sugestão de fraqueza do membro superior contralateral associada. Foi obtido um estudo por ressonância magnética (RM), que identificou múltiplas lesões compatíveis com o diagnóstico de EM. O estudo do líquido cérebro-espinhal revelou a presença de bandas oligoclonais e foi ainda identificado um défice moderado de vitamina D. Cumpriu 5 dias de metilprednisolona

endovenosa, com melhoria associada. Em consulta de Neuropediatria, o adolescente e os pais, depois de esclarecidos sobre a necessidade de tratamento, da agressividade da doença e das possíveis implicações prognósticas, recusaram fazer qualquer terapêutica médica. Optaram por um esquema alternativo de suplementação vitamínica, nomeadamente com altas doses de vitamina D, mas mantém seguimento em consulta hospitalar.

Discussão: Para o Pediatra Geral, é importante a inclusão da EM nos esquemas de diagnóstico diferencial de défices neurológicos focais instalados subitamente, em particular num adolescente. Este caso ilustra ainda a dificuldade de gestão da terapêutica médica, num mundo em que a influência das intervenções ditas alternativas parece ter cada vez mais impacto, ainda que não cientificamente comprovado.

P2. AUTOIMMUNE ENCEPHALITIS IN CHILDHOOD: CASE SERIES IN A TERTIARY CENTER

Ana Luisa Tainski¹, Daniel Victor Arnez Camacho¹, João Ronaldo Mafalda Krauzer³, Alessandra Pereira^{1,2}

1-Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul; São Lucas Hospital; 2-Department of Pediatrics, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brazil; 3-Moinhos de Vento Hospital
Email: alessandra.marques@puers.br

Background: Autoimmune encephalitis (AIE) is one of the most common causes of noninfectious encephalitis and is potentially treatable. It can be triggered by tumors, infections, or it may be cryptogenic. Neuroimaging, CSF findings and auto-

antibodies may help in the diagnosis. Neurological manifestations can be acute or subacute and children are more likely to have abnormal movements and also may have atypical motor symptoms (ataxia or hemiparesis). Seizures are the most common symptom including refractory status epilepticus.

Objective: To highlight the incidence of AIE at a tertiary care centre.

Patients and Methods: We report 9 consecutive cases of AIE between January 2017 and November 2018.

Results: Out of 9 cases, two were female and seven males and median age group was 6.5 years. MRI brain showed predominantly bilateral abnormalities on T2-weighted FLAIR sequence. Electroencephalography showed diffuse slow activity with intermittent epileptiform discharges and extreme delta brush pattern. Among antibodies, one was positive to anti-NMDA; two others were positive to anti-GAD. In two patients AIE was triggered by infection (enterovirus and *Mycoplasma*). One patient presented demyelinating encephalomyelitis during the follow-up. All patients presented with subacute onset seizures or status epilepticus. All received methylprednisolone and immunoglobulin. Two received cyclophosphamide.

Conclusion: AIE may present with a variety of symptoms. Clinical presentation and physical examination are of extreme importance and the diagnosis should be suspected even if antibody testing are negative. Viral infections are known triggers in children. Patients may benefit from early aggressive treatment. It's important to provide a practical clinical approach that should be accessible to most physicians.

P3. GANGLIOSIDOSE TIPO 1 E SÍNDROME DE MORQUIO TIPO B: QUANDO AS PATOLOGIAS SE SOBREPÕEM

Teresa Painho¹, Sandra Jacinto¹, Sílvia Sequeira², José Pedro Vieira¹
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE; 2-Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Dona Estefânia – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE
Email: maria.teresa.painho@gmail.com

Introdução: A gangliosidose tipo 1 (GM1) e a síndrome de Morquio tipo B (MPS IV-B) são doenças lisossomais distintas, ambas causadas por mutações no gene *GLB1*. Existem três tipos de GM1, de acordo com a idade de início dos sintomas, sendo a presença de sintomas neurológicos transversal. O MPS IV-B, é classicamente caracterizado pelo envolvimento musculoesquelético.

[P3.] Tabela 1. Resumo dos doentes com GM1

| | Sexo | Idade de início | Sinais/Sintomas | Evolução | Neuroimagem |
|---|------|-----------------|--|--|--|
| 1 | M | 4A | Regressão DPM | Discinesia orofacial, distonia, baixa estatura, dismorfismo | Hipersinal putamina em T2, hipointensidade pálidos |
| 2 | F | 5A | Regressão DPM | Ataxia axial, disartria, distonia | Atrofia cortical e cerebelar; hipomielinização |
| 3 | M | Neonatal | Hipotonia global, hiperreflexia; dismorfismo; hipertrofia gengival | Espasticidade; convulsões; perda de visão | TC: atenuação atrofia cortical; erosão corpos vertebrais |
| 4 | M | < 12M | Hipotonia global; hiperreflexia; hepatomegália; Dismorfismo | Perda de visão; mancha vermelho cereja; convulsões; displasia válvula mitral | Atrofia cortical; hipomielinização; disostose múltipla |
| 5 | M | 4,5M | Dismorfismo, hepatoesplenomegália | Óbito aos 15 meses | - |
| 6 | F | Neonatal | Hepatoesplenomegália | Óbito aos 13 meses | - |
| 7 | F | < 12M | Hipotonia global, hepatomegália | Óbito aos 14M | - |

Objetivos: Realizar a casuística dos doentes com diagnóstico de GM1 acompanhados no Hospital Dona Estefânia entre 1998-2018.

Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo. Foram analisados os processos dos doentes com diagnóstico de GM1 entre 1998-2018.

Resultados: A tabela 1 resume as características mais relevantes de cada doente.

Conclusão: A GM1 infantil tem um fenótipo característico com dismorfismo, disostose múltipla, hipotonia, perda de visão e rápida regressão. Em contraste o tipo juvenil caracteriza-se pela presença isolada de sintomatologia neurológica e evolução indolente. Embora habitualmente distintas, salienta-se a coexistência de sintomas no doente 1, que embora rara, está descrita na literatura. Tradicionalmente, o tratamento é sintomático. Contudo, tem surgido na literatura a utilização de miglustat na GM1, pelo que pretendemos discutir a sua utilização em alguns destes doentes.

P4. DOENÇA DESMIELINIZANTE DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: ENCEFALOMIELITE AGUDA DISSEMINADA, SÍNDROME CLÍNICO ISOLADO OU... DOENÇA CELÍACA?

João Carvalho¹, José Cunha², José Paulo Monteiro¹, Maria José Fonseca¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta; 2-Consulta de Gastroenterologia Pediátrica, Hospital Garcia de Orta
Email: soujojoao@hotmail.com

Introdução: As doenças desmielinizantes inflamatórias idiópáticas do sistema nervoso central compreendem, entre outras, a encefalomielite aguda disseminada e a esclerose múltipla. Um evento desmielinizante agudo pode tratar-se de uma doença monofásica ou de um primeiro episódio de uma doença crónica recorrente. Essa distinção, frequentemente difícil em crianças, tem importantes implicações terapêuticas.

Caso Clínico: Rapariga de 8 anos que se apresenta com fraqueza dos membros esquerdos de agravamento progressivo com 6 dias de evolução, havendo referência a quadro de tosse e expectoração auto-limitado ocorrido 2 semanas antes. O exame à admissão revelou hemiparésia esquerda com face, sinais piramidais ipsilaterais, ligeira hipostesia algica do hemicorpo direito e compromisso da sensibilidade posicional no hálux es-

querdo, sem sinais de encefalopatia.

A ressonância magnética (RM) revelou várias lesões hiperintensas em T2 na substância branca hemisférica esquerda e cerebelo, bem como uma mais volumosa, ligeiramente tumefacta e com realce, que se estendia da cápsula interna ao mesencéfalo direitos. O estudo citoquímico do LCR foi normal, as bandas oligoclonais ausentes e os anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG foram negativos.

Verificou-se uma excelente resposta à corticoterapia, com melhoria rápida dos défices neurológicos. A RM efectuada 3 meses depois revelou melhoria parcial, não sendo visíveis novas lesões.

Por apresentar uma elevação persistente dos anticorpos anti-transglutaminase (pedidos aquando do estudo inicial) e HLA-DQ2 positivo, fez biópsia duodenal, que revelou vilosidades aplanadas e infiltrado inflamatório predominantemente linfocitário. Estes aspectos histológicos permitiram o diagnóstico de doença celíaca, ainda que não apresentasse qualquer tipo de clínica gastrointestinal.

Conclusão: Integrando a clínica e exames complementares, assumimos provisoriamente o diagnóstico de encefalomielite aguda disseminada, com uma doença celíaca coexistente. Queremos, com este caso, evidenciar uma associação incomum entre duas doenças inflamatórias imuno-mediadas, mas sobretudo destacar as dificuldades no diagnóstico diferencial de doenças desmielinizantes do sistema nervoso central em crianças, com as implicações terapêuticas que isso pode ter.

P5. ATAXIA MELHORADA APÓS CIRURGIA DE DESCOMPRESSÃO DO FORAMEN MAGNO. MAS... COREIA?

João Carvalho, Laura Lourenço, José Paulo Monteiro, Maria José Fonseca

Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta

Email: soujoao@hotmail.com

Introdução: As malformações de Chiari consistem num espectro de anomalias congénitas do rombencéfalo. O tipo 1, que se traduz pela protrusão das amígdalas cerebelosas através do fóramen magno, é a sua forma mais frequente. Muitas vezes pauci- ou assintomática, a sua apresentação é pleomórfica, podendo causar ataxia. Quando a clínica é incapacitante, a cirurgia descompressiva é uma opção terapêutica.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, actualmente com 15 anos, referenciada aos 30 meses por atraso do desenvolvimento motor com quedas muito frequentes e marcha atáxica. A ressonância magnética (RM) revelou protrusão das amígdalas cerebelosas com conflito de espaço no fóramen magno. Realizou-se cirurgia descompressiva pelos 4 anos, com melhoria parcial, mas evidente. Desde os primeiros anos de vida, apresenta discretos movimentos involuntários (coreia com mioclonias sobrepostas) dos membros, tronco e face, não-progressivos. Associadamente, apresenta ainda uma perturbação de hiperactividade e défice de atenção, uma lesão quística intra-selar com hipotiroidismo congénito e défice de hormona de crescimento, genu valgo bilateral e múltiplas infecções respiratórias no primeiro ano de vida. A mãe, de 54 anos, apresenta também coreia generalizada, mioclonias, hipotiroidismo e genu valgo bilateral. A meia-irmã materna, de 28 anos, apresentará também movimentos involuntários, de acordo com informação da mãe. Em 2018, o estudo do gene NKX2-1 revelou uma variante (*c.612C>A*) nonsense em heterozigotia, não-descrita previamente.

Conclusão: Perante a clínica e o estudo molecular, assumimos o diagnóstico de coreia hereditária benigna. Com este

caso, queremos destacar a particularidade da apresentação com marcha atáxica e quedas frequentes que, interpretadas no contexto de uma malformação de Chiari tipo 1, levou a que fosse feita uma descompressão cirúrgica, com melhoria clínica posterior. É ainda nossa intenção discutir, não só o papel da cirurgia nesta melhoria, mas também a própria opção pela sua realização, caso o diagnóstico molecular fosse conhecido à data.

P6. DOENÇAS INFLAMATÓRIAS DO SNC COM ANTICORPOS ANTI-MOG POSITIVOS

Cláudia Melo¹, Ricardo Reis², Jacinta Fonseca¹, Luís Augusto³, Joana Guimarães², Maria José Sá², Mafalda Sampaio¹, Dílio Alves⁴, Raquel Sousa¹

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João
Email: crferrao.melo@gmail.com

Introdução: Os anticorpos contra a glicoproteína da mielina do oligodendrócito (anti-MOG) têm sido descritos em doentes com neuromielite óptica, esclerose múltipla, encefalomielite disseminada aguda e, mais raramente, nas encefalites infecciosas.

Caso 1: Rapaz de 6 anos, admitido por diplopia. Duas semanas antes, diagnosticada sinusite aguda tratada com amoxicilina-clavulanato. No SU, apresentava limitação de abdução do olho direito, diplopia e papiledema bilateral. Estudo analítico com leucocitose e PCR de 83 mg/L. LCR com 17 leucócitos/ml, glicorráquia e proteinorráquia normais. O TC cerebral revelou hipodensidades da substância branca bilateralmente. Por suspeita de meningoencefalite iniciou aciclovir e ceftriaxone EV. A ressonância magnética (RM) cerebral (D2) revelou lesões com hypersinal (T2 e FLAIR) nas regiões fronto-temporo-parieto-occipitais, tálamos e tronco cerebral; algumas captantes. Iniciados pulsos de metilprednisolona EV, com resolução do quadro. O estudo complementar com angioRM evocou hipótese de vasculite pós-infecciosa. Destaca-se do estudo etiológico anti-MOG positivos (antiAQP4-neg).

Caso 2: Adolescente de 16 anos, admitida inicialmente por cefaleia, náuseas e hipovisão bilateral, evoluindo para quadro de vômitos, ataxia e síndrome piramidal. Estudo analítico e TC cerebral sem alterações. RM cerebral com extensas áreas cortico-subcorticais e protuberanciais de hypersinal-T2 com realce após gadolínio, e foco de hypersinal-T2 no quiasma. RM medular com múltiplas lesões captantes das vias longas. PEVs com amplitudes diminuídas e latências aumentadas bilateralmente. LCR com 20 células/mL sem hiperproteinorraquia ou hipoglicorráquia; bandas oligoclonais positivas. Identificados anti-MOG positivos (antiAQP4-neg). Cumpriu 5 dias de metilprednisolona 1g/dia ev, prednisolona oral e rituximab com recuperação da acuidade visual e resolução da síndrome piramidal. Durante a redução da prednisolona constatou-se agravamento motor, tendo iniciado imunoglobulina EV com melhoria.

Discussão: Apresentam-se dois casos ilustrativos do espectro alargado de doença anti-MOG. Salienta-se a resposta favorável à imunossupressão, no entanto, tem sido descrita uma elevada taxa de recorrências como verificado no segundo caso. Reforça-se a necessidade de protocolos terapêuticos em idade pediátrica.

P7. ENCEFALITES AUTOIMUNES: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Filipa Rodrigues¹, Pedro Barradas², Cristina Pereira^{1,3}, Isabel Fineza¹, Conceição Robalo^{1,3}

1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Neuroradiologia, Serviço de Imagem Médica, CHUC; 3-Centro Integrado de Epilepsia – Laboratório de EEG, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC
Email: filipa.a.rodrigues@gmail.com

Introdução: A encefalite autoimune (EAI) é uma entidade rara em idade pediátrica, mas com morbilidade e mortalidade significativas. Com a identificação, na última década, de auto-anticorpos dirigidos contra proteínas neuronais a abordagem diagnóstica tornou-se mais ampla contudo, mantém-se um desafio, principalmente nos casos seronegativos.

Objectivos: Caracterizar os casos de encefalite autoimune e suas sequelas.

Material e Métodos: Estudo observacional e descritivo dos processos clínicos das crianças internadas no HP-CHUC, entre 2014 e 2018, com critérios diagnósticos de EAI provável ou definitiva. Foram analisadas variáveis demográficas, apresentação clínica, exames auxiliares de diagnóstico, etiologia, terapêutica, evolução aguda e sequelas.

Resultados: Identificaram-se 6 crianças, quatro do sexo masculino. A mediana de idades foi de 10 anos. Pródromos de febre e/ou cefaleia ocorreram em 5 crianças. Todos os casos se apresentaram com crises sintomáticas agudas. Outros sintomas frequentes foram a prostração e agitação psico-motora, dois casos manifestaram hipoventilação central e disautonomia e um movimentos involuntários. Todos apresentaram lentificação no traçado electroencefalográfico, e em 2 “extreme delta-brush”. Identificou-se pleocitose no LCR em quatro casos e alterações na ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) em três. Foram detectados anticorpos anti-GAD65 e anti-Ma2 em duas crianças e os restantes foram seronegativos. Todas as crianças iniciaram corticoterapia sistémica (megadoses de metilprednisolona ev), duas fizeram imunoglobulina ev e uma mantém-se com pulsos mensais de ciclofosfamida. Quatro crianças necessitaram de internamento em UCI. Não houve registo de óbitos. Epilepsia (3), perturbação do comportamento (3) e dificuldades de aprendizagem (2) foram as sequelas identificadas no seguimento.

Conclusão: Tal como descrito na literatura, em 2/3 da amostra não foram detectados auto-anticorpos, pelo que é determinante manter uma elevada suspeição clínica, aliada aos achados electroencefalográficos e imagiológicos, para instituir uma terapêutica neuroprotectora atempada e minorar as sequelas a longo prazo. Será determinante, no futuro, o estabelecimento de critérios de diagnóstico e recomendações terapêuticas específicas para a idade pediátrica.

P8. ENXAQUECA HEMIPLÉGICA RECORRENTE DESENCADEADA PELO EXERCÍCIO: UMA MANIFESTAÇÃO SINGULAR DE ESCLERODERMIA EN COUP DE SABRE

Rita Martins¹, Sofia Quintas², João Ferreira³, João Freitas⁴, António Levy Gomes²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte;

3-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte; 4-Serviço de Dermatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte
Email: ritadossantosmartins@gmail.com

Introdução: A esclerodermia localizada *en coup de sabre* (ECS) constitui uma patologia rara, caracterizada por lesões escleróticas cutâneas e subcutâneas fronto-parietais, sendo o envolvimento do sistema nervoso central (SNC) uma manifestação incomum. Contudo, existe evidência crescente de disfunção neurológica possivelmente autoimune associada a esta entidade.

Caso Clínico: Rapariga de 15 anos, com o diagnóstico aos 6 anos de idade de ECS atingindo a região fronto-parietal esquerda. Aos 13 anos, apresentou duas crises focais motoras do hemisfério direito com generalização secundária. RM-CE documentou múltiplas lesões esquerdas subcorticais, hiperintensas em T2/FLAIR, sem restrição à difusão e reforço com gadolínio numa lesão única. EEGs seriados não revelaram actividade paroxística. Exame citoquímico de líquor com pleocitose linfocítica (18 células), hiperproteíno-ráquia (83 mg/dL) e bandas oligoclonais IgG. Pesquisa de autoanticorpos negativa. Foi medicada com levetiracetam, sem registo de novas crises. No ano seguinte, inicia episódios recorrentes estereotipados de hemiparésia e hemihipostesia esquerdas, afasia global, posteriormente evoluindo com cefaleia intensa migranosa persistente durante um a dois dias. Todos os eventos eram sempre precedidos pela prática de exercício físico e revertiam com analgesia e pulsos de metilprednisolona endovenosa. ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) revelou extensão das lesões. AngioRM e angiografia por tomografia computadorizada (angioTC) normais. Face ao agravamento imagiológico concomitante, iniciou terapêutica com prednisolona e metotrexato. Assistiu-se ao recrudescimento de crises severas e prolongadas de enxaqueca hemiplégica nas tentativas de descontinuação de corticoterapia. Actualmente planeia-se substituir ou associar outro imunossupressor poupador de corticóides. As lesões encefálicas encontram-se estacionárias e não apresenta deterioração cognitiva.

Conclusão: Reportamos um caso de ECS com uma apresentação rara e singular de enxaqueca hemiplégica desencadeada pelo exercício físico, com evolução clínica recorrente e córtico-responsiva. O atingimento do SNC é uma manifestação incomum de ECS, existindo apenas 54 casos descritos na literatura. Salientamos a necessidade de existir uma sugestão de algoritmo terapêutico assente na revisão bibliográfica destes casos, actualmente não disponível na prática clínica.

P9. LESÕES DESMIELINIZANTES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL COM APRESENTAÇÃO MULTIFÁSICA: QUAL A ETIOLOGIA?

Sílvia Jorge¹, Tânia Moreira², Teresa Painho¹, Leonor Rebordão³, Sandra Jacinto¹, Sofia Duarte¹, Rita Silva¹, José Pedro Vieira¹

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE; 2-Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca
Email: silviaajorge@gmail.com

Introdução: O diagnóstico diferencial de lesões desmielinizantes do sistema nervoso central é vasto, sendo as principais etiologias: doenças inflamatórias, infecciosas, metabólicas, autoimunes e neoplásicas. Apresentamos um caso que ilustra a

complexidade diagnóstica.

Caso Clínico: Criança do sexo feminino, natural e residente em Angola, saudável. Aos 3 anos apresenta-se com episódio caracterizado por amaurose, cefaleia, sonolência e ataxia. Na ressonância magnética (RM) crânio-encefálica apresentava lesões frontoparietais hiperintensas em T2 flair, sugestivas de ADEM. Fez pulso de metilprednisolona (oito dias), seguido de prednisolona (duas semanas). Após cinco meses assintomática, apresentou novo episódio caracterizado por hipotonia generalizada, incontinência de esfínteres e sonolência. Repetiu RM, com lesões de novo, hiperintensas, cerebelosas e no corpo caloso. Foi medicada com dexametasona, seguida de rituximab (duas tomas). Cinco meses depois recorreu esta sintomatologia, com RM evidenciando agravamento das lesões prévias, fez terceira toma de rituximab.

É trazida ao SU deste hospital no quarto episódio caracterizado por ataxia, cefaleia e hipotonia generalizada com cinco dias de evolução, precedido de febre. A RM do neuroeixo mostrou agravamento das lesões cranianas, alteração de sinal medular dos cordões laterais direitos em T1-T2 e cavidade siringomiélica entre D2-D3 e D11-D12; angio-RM sem alterações. Realizou PL com pleocitose (24 leucócitos/ μ L), PCR positiva para EBV, mas carga viral indetectável, ausência de células neoplásicas. Sem anemia, serologias infecciosas sem evidência de infecção aguda, auto-imunidade sem alterações, anticorpos AQP4 e anti-MOG negativos.

Por agravamento da ataxia iniciou pulso de metilprednisolona, seguido de prednisolona, com melhoria clínica progressiva. Suspendeu prednisolona após dois meses e mantém estabilidade clínica com ligeira ataxia residual, sob administração mensal de imunoglobulina endovenosa.

Conclusão: A idade, apresentação por múltiplos surtos e gravidade das lesões sugerem como etiologia mais provável causa inflamatória do SNC. Porém, a ausência de achados laboratoriais e imagiológicos característicos não permitem um diagnóstico definitivo, condicionando a decisão terapêutica e obrigando a vigilância clínica e imagiológica seriadas.

P10. MIASTENIA GRAVIS JUVENIL E POLIMIOSITE CONCOMITANTES NUMA CRIANÇA

Ana Costa e Castro, Marta Veríssimo, Andreia Martins, Marta Cabral, Catarina Luís
Pediatría, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca – EPE, Amadora, Portugal
Email: anacostaecastro@gmail.com

Introdução: A abordagem da criança com fraqueza muscular de início súbito implica o diagnóstico diferencial entre patologias que envolvem componentes do segundo neurónio motor: célula do corno anterior da medula, nervo periférico, junção neuromuscular ou músculo. Apresentamos uma criança com a combinação rara de duas doenças autoimunes.

Caso Clínico: Rapaz, 7 anos, com fraqueza muscular progressiva dos membros com 3 semanas de evolução, notada após queda. Negou febre, intercorrência infecciosa prévia, episódios prévios de fraqueza muscular, engasgamento ou quedas frequentes. À observação apresentava hipotonia axial e apendicular, fraqueza muscular simétrica mais exuberante a nível proximal e marcha miopática com reflexos osteotendinosos normais. Sem alterações muco-cutâneas. Durante o internamento verificou-se agravamento com diminuição da força muscular e flutuação dos sintomas: ptose palpebral e disфонia. Apresentou elevação ligeira da creatinina quinase (534UI/L) e mioglobina

(209 UI/L). ANAs de 1/320 com anticorpos anti-dsDNA, anticorpos anti-PL12 e anti-receptores da acetilcolina positivos. Electromiografia sugestiva de doença muscular primária, estimulação repetitiva não conclusiva; a biópsia do músculo vasto lateral revelou infiltrado de células T com necrose das fibras musculares e expressão dos antigénios MHC-I nas fibras musculares saudáveis. Foi medicado com piridostigmina (1 mg/kg/dose qid) e imunoglobulina endovenosa (1 g/kg duas doses) com melhoria 48 hora após a primeira dose. Após o resultado da biópsia cumpriu 5 pulsos de metilprednisolona (30 mg/kg) seguido de prednisolona po (2 mg/kg/d) e metotrexato sc (17 mg/m²/semana). Às 3 semanas de *follow-up* apresentava força muscular praticamente normalizada e actualmente em remissão completa (CMAS 52/52).

Conclusão: A polimiosite e a miastenia *gravis* são doenças autoimunes raras na idade pediátrica que constituem um desafio diagnóstico. A abordagem diagnóstica foi dificultada pela sobreposição clínica de ambas as patologias e ausência de características típicas. Os resultados laboratoriais, biópsia e melhoria clínica após prova terapêutica com piridostigmina permitiram a confirmação diagnóstica e a instituição de terapêutica adequada a ambas as patologias.

P11. NEVRITE ÓPTICA BILATERAL NO CONTEXTO DE ENCEFALITE ANTI-NMDA

Margarida Lopes¹, Cristina Garrido², Manuela Santos², Inês Carrilho², Teresa Temudo², Sónia Figueiroa²

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Porto
Email: margaridar190@gmail.com

Introdução: A encefalite anti-NMDA é uma síndrome clínica caracterizada por alterações neuropsiquiátricas, crises epiléticas, alterações do movimento e instabilidade autonómica, mais prevalente em crianças e mulheres jovens. Têm sido descritos casos de encefalite anti-NMDA com sintomas ou episódios adicionais sugestivos de doença desmielinizante, embora o mecanismo subjacente a esta relação seja ainda incerto.

Caso Clínico: Menina de 6 anos, com desenvolvimento psicomotor normal e sem antecedentes relevantes, observada no SU por alteração do comportamento, com irritabilidade, choro fácil e insónia, acompanhada de alteração da marcha. Ao exame neurológico, apresentava rigidez cervical, sem sinais focais. A TC-CE não mostrou alterações e a punção lombar, pleocitose e hiperproteinorráquia. Foi assumida provável meningoencefalite, mas suspendeu antivírico e antibiótico após exame microbiológico e virológico (HSV-1, HSV-2 e enterovírus) negativos. A RM cerebral e cervical não revelou alterações. Teve alta, mas dois dias depois apresentou hipovisão bilateral. Havia também noção materna de retenção urinária. Reobservada no SU, apresentava defeito pupilar aferente relativo à esquerda, sem reação à ameaça visual bilateral e edema bilateral da papila, além de marcha instável. Foi submetida a nova punção lombar, que mostrou pleocitose e hiperproteinorráquia em diminuição. Foi iniciado pulso de metilprednisolona com rápida melhoria. O exame do LCR mostrou positividade para a pesquisa de EBV e HHV-6 por PCR e a presença de anticorpos anti-NMDA, com anticorpos anti-AQP4 e anti-NMDA negativos no soro.

Conclusão: Apresentamos um caso de encefalite anti-NMDA de mecanismo provavelmente parainfeccioso, documentado na literatura como presumivelmente relacionado com mimetismo molecular ou libertação antigénica e imunização secundária. A particularidade deste caso, com apresentação

de nevrite ótica, tem também sido reportada na presença de anticorpos anti-NMDA, sobretudo quando existem sintomas neurológicos típicos de encefalite anti-NMDA associados. Destacamos a importância de pesquisar anticorpos anti-NMDA em casos com sintomas neuropsiquiátricos, mesmo na presença de quadros atípicos sugestivos de etiologia desmielinizante.

P12. PERFIL DE INTERNAMENTOS ELETIVOS EM ENFERMARIA DE NEUROPEDIATRIA EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO NO NORDESTE BRASILEIRO

Rubiane Maria Costa Pininga¹, Mayllin Freitas Nunes², Josyvera Maria Ribeiro Barbosa², Monalisa de Moura Silva Saito², Horrana Diniz Silva², Paula Roberta Monteiro Machado², Fabíola Lys de Medeiros²

1-Acadêmica de Medicina da Universidade de Pernambuco, Recife, Brasil; 2-Serviço de Neuropediatria do Hospital Universitário Oswaldo Cruz, Universidade de Pernambuco, Recife, PE, Brasil
Email: rpininga@gmail.com

Introdução: Pacientes pediátricos com doenças neurológicas frequentemente beneficiam de internamento, que possibilita, muitas vezes, aprofundamento em investigação diagnóstica e manejo terapêutico.

Objetivos: Descrever o perfil dos pacientes internados, agrupá-los de acordo com as síndromes neurológicas mais prevalentes na infância e comparar com dados de séries anteriores.

Métodos: Estudo descritivo, transversal, baseado em revisão de prontuários de internamentos eletivos entre março/2015 e agosto/2018.

Resultados: Os 143 prontuários identificados foram classificados segundo sexo: feminino: 46,1% masculino: 53,8%; faixa etária: lactentes:23% pré-escolares: 22,4% escolares: 29,4% adolescentes: 25,2%; tempo de internamento: menor que 2 semanas: 92 (64,3%) entre 2 e 4 semanas: 45 (31,5%) além de 4 semanas: 6 (4,2%). Em relação aos exames mais realizados durante o internamento, 75,5% dos pacientes realizaram algum exame de neuroimagem, 51% eletroencefalograma, 16,8% eletroneuromiografia, 20,2% análises líquóricas. Os diagnósticos realizados por síndrome clínica observamos predomínio de epilepsias (43,4%), seguido de doença neuromuscular (26,6%), cefaleia primária (2,8%), distúrbio do movimento (7%), eventos paroxísticos não epiléticos (21%), doença vascular (4,2%), infecção do sistema nervoso (7,7%) e tumor cerebral (0,7%). Como desfecho dos casos no final do internamento, identificou-se melhora em 58,7%, inalterado em 34,2%, transferidos por agravamento 2,8% e considerado cura em 3,5% deles. Não foram registados óbitos no período revisto.

Conclusão: A maior frequência dentre os grupos identificados foi de epilepsia, cuja prevalência apesar de baixa na população pediátrica geral é alta nas crianças com doença neurológica, em conformidade com a literatura. Ademais, expressiva parcela dos pacientes, ao desfecho, teve melhora em suas condições de saúde e em qualidade de vida dos cuidadores.

P13. PERTURBAÇÃO DE CONVERSÃO: O DESAFIO (BASEADO NA EXPERIÊNCIA) DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EM NEUROPEDIATRIA

Pedro Henriques Santos^{1,2}, Alexandra Pedruco^{2,3}, Diogo Carneiro^{2,4}, Isabel Fineza², Filipe Palavra^{2,5}

1-Serviço de Psiquiatria da Infância e da Adolescência, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Psicologia Clínica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Email: pedrojhsantos89@gmail.com

Introdução: A perturbação de conversão (PC) caracteriza-se pela presença de sintomas neurológicos cujos achados clínicos evidenciam incompatibilidade entre o sintoma e condições neurológicas ou médicas conhecidas. A incidência da PC em idade pediátrica é de 1,30/100 000, com início dos sintomas mais frequente entre os 10 e os 15 anos de idade. O género feminino é cerca de duas vezes mais afetado.

Objetivos: Descrever a experiência da Unidade de Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico de Coimbra relativamente à PC.

Metodologia: Consulta dos processos clínicos dos indivíduos com diagnóstico de PC acompanhados na Consulta de Psicologia Clínica da Unidade de Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico de Coimbra, entre 2013 e 2018.

Resultados: Foram acompanhados 27 indivíduos com PC. A amostra distribuiu-se por 63% do género feminino e 37% do género masculino. A média da idade de início dos sintomas foi de 12,0 ($\pm 3,44$) anos de idade. Trinta e sete por cento dos indivíduos apresentaram sintomas classificados como “com movimentos anormais”, 29,6% como “com sintomas mistos”, 18,5% como “com fraqueza ou paralisia” e 14,8% como “com crises ou convulsões”. Os sintomas persistiram por mais de seis meses em 51,9% dos casos. Em 92,6% dos casos, foi possível identificar um stressor psicológico. Em 29,6% dos indivíduos, procedeu-se ao internamento. Foram realizados exames complementares de diagnóstico em 88,9% e foi instituída terapêutica médica dirigida em 55,6%. As sessões de psicoterapia tiveram um número médio de 10,3 sessões e observou-se resposta favorável em 85,2%. Em 92,6%, identificou-se comorbilidade psiquiátrica e 40,7% da amostra frequentou Consulta de Pedopsiquiatria.

Conclusão: As características demográficas da amostra coincidem com as da literatura publicada. Uma maior atenção a esta entidade clínica justifica-se pelos recursos que consome e pelo impacto que a celeridade no diagnóstico tem no prognóstico da perturbação.

P14. UMA APRESENTAÇÃO IMAGIOLOGICAMENTE AGRESSIVA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA PEDIÁTRICA

Pedro Barradas¹, Sílvia Carvalho¹, Filipe Palavra^{2,3}, Rui Pedro Pais¹

1-Neurorradiologia – Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Email: phbarradas@hotmail.com

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória desmielinizante do sistema nervoso central (SNC) que,

apesar de afectar maioritariamente adultos jovens, tem sido diagnosticada na população pediátrica, sendo que 2-5% de todos os pacientes exibem sintomas iniciais antes dos 16 anos. A ressonância magnética (RM) é fundamental no diagnóstico desta patologia.

Métodos: Relatamos um caso atípico de EM pediátrica no qual, apesar de uma apresentação clínica relativamente inocente, a RM mostrou lesões extensas e confluentes da substância branca, sublinhando o conceito de dissociação clínico-radiológica.

Resultados: Uma adolescente de 14 anos foi trazida ao SU por dor em ambas as coxas e diminuição da sensibilidade na perna e pé direitos, 2-3 dias após o início da dor. O exame neurológico revelou apenas reflexos patelares hipoactivos. Foram negados outros sintomas neurológicos. Após o internamento, surgiram queixas de dor lombar com irradiação para o membro inferior direito.

A RM mostrou incontáveis lesões multifocais da substância branca, incluindo justacorticais, periventriculares, subcorticais, calosomarginais, capsulares, na protuberância, no cerebelo e na medula cervical. De salientar, coexistiam lesões confluentes da substância branca, subcorticais e periventriculares. Múltiplas lesões apresentavam realce após administração de gadolínio.

Dada a distribuição no lobo temporal, EM e CADASIL foram considerados como hipóteses diagnósticas. No entanto, a melhoria do quadro após corticoterapia e a presença de bandas oligoclonais positivas no LCR ajudaram a confirmar EM. Os achados imagiológicos cumprem os critérios de disseminação no espaço e tempo (de acordo com os critérios de McDonald revistos de 2017). Foi iniciado tratamento com natalizumab IV, com óptimos resultados.

Conclusão: Apesar das lesões exuberantes na RM, a utente mostrou relativamente pouca sintomatologia, e recuperou completamente após corticoterapia. Este caso relembra-nos que os achados imagiológicos nem sempre reflectem o espectro clínico. É também um caso atípico, uma vez que é raro a EM pediátrica apresentar-se com lesões confluentes da substância branca na fase inicial da doença.

P15. ARTERIOPATIA CEREBRAL POR NOVA MUTAÇÃO NO GENE ACTA2

Filipa Rodrigues^{1,2}, Mafalda Mendes Pinto³, Ana Filipa Geraldo⁴, Margarida Venâncio⁵, Rui Pedro Pais³, Filipe Palavra^{1,6}

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Infante D. Pedro, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro; 3-Serviço de Imagem Médica, Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Departamento de Neurorradiologia, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 5-Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 6-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra
Email: filipa.a.rodrigues@gmail.com

Introdução: O gene ACTA2 codifica a proteína actina -2 do músculo liso e mutações nesse gene têm sido reconhecidas como patogénicas para um fenótipo clínico heterogéneo, que inclui disfunção de órgãos dependentes do músculo liso e uma arteriopatía difusa, que envolve artérias cerebrais, aorta e coronárias.

Caso Clínico: Adolescente do sexo feminino, de 13 anos, que recorreu ao SU por apresentar cefaleia e alteração do comportamento, de instalação súbita. À observação, apresentava-se desorientada, disfásica e com hiperreflexia miotática direita. Foi submetida a TC-CE, PL e RM-CE, que confirmou a presença de lesões hiperintensas em DP, T2 e FLAIR nos hemisférios cerebrais e, 24 horas depois, por se ter instalado uma hemiparé-

sia direita, repetiu a RM-CE, que identificou novas lesões, de presumível natureza isquémica. A angio-RM evidenciou várias estenoses intracranianas, tendo a angiografia convencional identificado uma estenose do segmento cavernoso de ambas as carótidas internas, assim como dos segmentos M1 e A1 e um trajecto anormalmente rectificadado das artérias intracranianas a jusante, sem padrão *moyamoya* associado. Foi assumida a natureza inflamatória destas alterações vasculares, tendo-se iniciado corticoterapia e imunossupressão sistémica. A evolução clínica foi favorável, mas, pela atipia do padrão de vascularização encefálica, decidiu-se alargar o diagnóstico diferencial para eventuais etiologias genéticas. Foi identificada uma nova variante em heterozigotia no gene ACTA2, potencialmente patogénica, atendendo ao fenótipo vascular e ao facto de se terem também observado aspectos parenquimatosos malformativos, muito recentemente descritos como típicos das mutações do gene ACTA2. O estudo dos familiares encontra-se em curso.

Discussão: A presença de alterações da morfologia da vasculatura intracraniana, assim como de pequenas malformações parenquimatosas supra e infratentoriais, devem ser reconhecidas como sugestivas de uma possível etiologia genética subjacente. Este diagnóstico tem implicações prognósticas e terapêuticas importantes, condicionando uma vigilância mais assertiva do funcionamento de outros órgãos e permitindo o aconselhamento genético às famílias.

P16. UM CASO DE SÍNDROME DE DUPLICAÇÃO MECP2

Sara Rolim¹, Joana Figueirinha¹, Clara Vieira¹, Paula Rendeiro², Raquel Lemos², Joaquim Sá³, Cecília Martins¹

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave; 2-Laboratório Citogenética, CGC Genetics, Unilabs; 3-Departamento Clínico, CGC Genetics, Unilabs
Email: slsrolim@gmail.com

Introdução: A síndrome de duplicação MECP2 é uma perturbação grave do neurodesenvolvimento caracterizada por hipotonia na infância, atraso de desenvolvimento psicomotor, espasticidade progressiva, infeções respiratórias recorrentes e convulsões. A hereditariedade é ligada ao X recessiva com penetrância completa no sexo masculino. O diagnóstico é frequentemente estabelecido pelo estudo cromossómico em *array*. O tratamento das manifestações clínicas e a prevenção de complicações ajudam a melhorar a qualidade de vida.

Caso Clínico: Criança de 12 meses, sexo masculino, orientada para consulta de Pediatria – Doenças neurológicas por hipotonia e atraso do desenvolvimento psicomotor. Antecedentes familiares irrelevantes. Dos antecedentes pessoais, a destacar uma ecografia pré-natal do 3º trimestre revelando provável megabexiga. Parto hospitalar às 38 semanas por cesariana. Ao nascimento, evidência de fâcies peculiar. Seguido no primeiro ano de vida em Nefrologia Pediátrica não se tendo confirmado megabexiga após realização de ecografia reno-vesical e CUMS. Referência a obstipação. Pela não aquisição das etapas do desenvolvimento nas idades esperadas foi orientado para terapias da fala e ocupacional, que mantém. O estudo analítico geral não revelou alterações. O cariótipo foi normal e a ressonância magnética (RM) cerebral e vertebral indicou megacisterna magna. Posteriormente foi pedido estudo cromossómico em *array* que estabeleceu o diagnóstico de síndrome de duplicação MECP2.

Discussão/Conclusão: Na presença de sinais sugestivos, especialmente, infeções respiratórias recorrentes num rapaz com atraso do desenvolvimento psicomotor, só o estudo por MLPA do gene MECP2 permitiria excluir esta hipótese de diagnóstico

pois a dimensão da duplicação pode ser inferior à resolução do estudo cromossómico em *array*. Os autores descrevem um caso de síndrome de duplicação *MECP2*, realçam a importância do estudo genético e destacam o aconselhamento genético em casais que pretendem ter outro filho.

P17. TROMBOSE VENOSA CEREBRAL EM IDADE PEDIÁTRICA

Sofia Pimenta, Joana Soares, Ana Margarida Leite, Catarina Carvalho, Ângela Machado, Sónia Lira, Leonilde Machado
Pediatría, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Email: sofiapimentaa@gmail.com

Introdução: A trombose venosa cerebral (TVC) é uma patologia pouco frequente em idade pediátrica e de etiologia multifatorial. As manifestações clínicas são variáveis, podendo cursar com cefaleias, vômitos, crises convulsivas, entre outras. O diagnóstico obtém-se com a ajuda de exames de imagem, nomeadamente tomografia computadorizada e ressonância magnética cerebrais.

Casos Clínicos: Adolescente de 17 anos, antecedentes de acne medicada com anticoncepcional oral (ACO) desde há 6 meses. Recorreu ao SU por cefaleias frontais, fotofobia e vômitos persistentes. No exame objetivo apresentava palidez cutânea. Realizou tomografia computadorizada (TC) cerebral que revelou “extensa trombose venosa cerebral”. Após observação por Neurocirurgia e Oftalmologia, iniciou terapêutica com heparina não fracionada (HNF) em internamento. O estudo imunológico, protrombótico e infeccioso foram normais. Evolução favorável, tendo tido alta medicada com anticoagulante oral. Adolescente de 17 anos, antecedentes de PHDA e síndrome do ovário poliquístico, medicada com ACO desde há 1 ano. Trazida ao SU por episódio de olhar fixo com duração de cerca de 1 minuto seguido de novo episódio com movimentos tónico-clónicos generalizados, olhar dirigido para a esquerda e hipersalivagem. À admissão referia cefaleias frontais com 2 dias de evolução. Durante a observação apresentava discurso lentificado, ligeiro apagamento do sulco nasolabial direito e desvio da comissura labial para a esquerda. O estudo analítico inicial não demonstrou alterações e a angio TC cerebral revelou “trombose venosa do seio lateral esquerdo e sigmoideu homolateral”. Avaliada por Neurocirurgia e foi internada com terapêutica com HNF. Estudo complementar demonstrou deficiência da proteína S. Evolução favorável, tendo tido alta medicada com anticoagulante oral.

Conclusão: O diagnóstico de TVC em idade pediátrica permanece difícil devido à apresentação inespecífica, como verificado nos casos supracitados. Os autores pretendem assim alertar para a importância de um elevado índice de suspeição e colheita de dados anamnésicos detalhados, de forma a proporcionar o tratamento atempado e evitar complicações potencialmente graves.

P18. SÍNDROME HEMICONVULSÃO-HEMIPLEGIA-EPILEPSIA: O PAPEL DO XAROPE DA TOSSE

Joana Coelho¹, Tiago Proença dos Santos¹, Marta Ezequiel^{1,2}, Catarina Luís², António Levy Gomes¹

1- Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatría Médica, Departamento de Pediatría, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 2- Serviço de Pediatría, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca
Email: joanamalveirocoelho@gmail.com

Introdução: A síndrome hemiconvulsão-hemiplegia-epilepsia (HHE) é uma doença rara que se caracteriza pela intalação

aguda de crises epilépticas focais prolongadas e refratárias seguidas de hemiplegia ipsilateral. A fisiopatologia não está completamente esclarecida. Admite-se que exista uma activação neuronal excessiva via receptores de NMDA, que desencadeia um aumento de cálcio intracelular, responsável pelo aparecimento de edema citotóxico e necrose.

Caso Clínic: Descrevemos o caso de uma menina de 9 anos, com antecedentes familiares e pessoais de convulsões febris, admitida após ter sido encontrada pelos pais com desvio ocular para a esquerda, lateralização da cabeça, não reativa. À admissão apresentava-se febril, sonolenta, com desvio ocular e lateralização da cabeça para a esquerda, hemiplegia e hemihipostesia direita.

Dos exames complementares realizados, destacamos: tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) e exame citoquímico do LCR: sem alterações; EEG: lentificação difusa da eletrogénese no hemisfério esquerdo; padrão sugestivo de crises eletrocardiográficas recorrentes, pelo que realizou fenitoína e midazolam em perfusão; RM-CE: edema citotóxico do hemisfério esquerdo. Foi admitida a hipótese de HHE e realizou imunoglobulina, com melhoria até D5, altura em que apresentou agravamento do estado de consciência com sinais de encravamento e necessidade de descompressão neurocirúrgica. Posteriormente iniciou dextrometorfano (5 mg/kg/dia) com melhoria progressiva do quadro, tendo ficado sem crises desde D10. Teve alta em D43 e ao exame neurológico apresentava: afasia, hemianópsia homónima direita, parésia facial central direita, hemiparésia direita de predomínio braquial. A pesquisa de mutações nos genes *CACNA1A* e *SCN1A* foi negativa.

Conclusão: A síndrome HHE apresenta uma taxa de mortalidade e morbidade significativas. Imagiologicamente caracteriza-se pela presença de edema citotóxico subcortical da substância branca de um hemisfério que evolui para hemiatrofia. Existem poucos dados sobre o tratamento mas alguns autores advogam que o início precoce de antagonistas dos receptores de NMDA melhora o prognóstico. Neste caso, os autores relatam os resultados obtidos com o uso de dextrometorfano.

P19. INFECÇÕES VÍRICAS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO PEDIÁTRICO TERCIÁRIO

Rúben Maia¹, Mariana Abreu², Ana Luísa Rocha³, Jacinta Fonseca^{2,4}, Cláudia Melo^{2,4}, Rita Figueiredo¹, Dílio Alves⁵, Mafalda Sampaio^{2,4}, Raquel Sousa^{2,4}

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2-Serviço de Pediatría, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 4-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatría, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 5-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto
Email: rubenreismaia@gmail.com

Introdução: As encefalites e mielites infecciosas são condições neurológicas devastadoras causadas por mais de 100 agentes infecciosos, na sua maioria vírus, sendo que em até 75% dos casos não é possível identificar o agente etiológico. O objectivo deste estudo foi analisar e discutir as características clínicas, imagiológicas e etiológicas das infecções víricas do sistema nervoso central (SNC), reportadas num centro pediátrico terciário.

Métodos: Obtida amostra de doentes com idade inferior a 18 anos de idade, diagnosticados com encefalite e/ou mielite víricas, admitidos no nosso centro entre Janeiro de 2012 e Novembro de 2018. Foram recolhidos e analisados retrospectivamente.

tivamente dados demográficos, clínicos, laboratoriais e imagiológicos.

Resultados: Amostra de 21 crianças, com uma mediana de idades de 8,1 anos (IQR 3 – 12), sendo 57% do sexo feminino. Todas apresentaram evidência de inflamação do SNC compatível com encefalite (95,2%) ou mielite (4,8%). Não foi possível identificar qualquer agente infeccioso em 10 casos (47,6%). A maioria dos casos com vírus identificado foram classificados como infecções confirmadas ou prováveis (82%). O EBV foi o agente mais comum, isolado em 5 casos (45,5%). Nos doentes com neuroimagem, a tomografia computadorizada mostrou alterações em 10% e a ressonância magnética (RM) em 72,2%. A RM mostrou alterações com significado patológico em 62,5% dos casos sem agente identificado. Dos doentes com RM sem alterações, em apenas um se isolou agente etiológico. O tempo de internamento correlacionou-se com a complexidade dos achados na RM ($p < 0,05$). Quatro doentes (22%) apresentavam alterações neurológicas à data da última reavaliação.

Conclusão: No presente estudo, a taxa de diagnóstico etiológico é semelhante ao reportado na literatura. As infecções víricas do SNC em idade pediátrica permanecem um desafio diagnóstico, contribuindo para tal a multiplicidade de agentes implicados, as apresentações clínicas variáveis, os achados neuroimagiológicos inespecíficos e a limitada capacidade em identificar um agente causal.

P20. FAMÍLIA COM DIAGNÓSTICO NA IDADE ADULTA DE ATAXIA COM APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1

Luís Ribeiro, João Martins

Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano
Email: luismiggr@gmail.com

Introdução: As ataxias cerebelosas autossómico-recessivas (ACr) constituem um grupo heterogéneo (a nível clínico, genético e bioquímico) de doenças neurodegenerativas. A ataxia com apraxia oculomotora (AOA) caracteriza-se por ataxia cerebelosa de instalação na infância/adolescência associada a apraxia oculomotora e neuropatia periférica, podendo estar presentes outros sinais clínicos como: disfunção cognitiva, distonia e *pes cavus*. A prevalência estimada da AOA em Portugal é 0,42/100 000 habitantes.

Caso Clínico: Mulher de 44 anos residente em lar, desconhecia antecedentes (embora polimedicada).

Apesar de anamnese complexa, por disfunção cognitiva, apurou-se que adquiriu marcha aos 12 meses, no entanto pelos 4 anos começou a apresentar quedas frequentes por desequilíbrio, necessitando de cadeira de rodas desde idade incerta. Ao exame neurológico notava-se *facies* sorridente e comportamento afável, discurso telegráfico, estrabismo convergente concomitante, apraxia oculomotora grave, disartria escândida, ataxia marcada dos membros superiores e tetraparésia arreflexica de predomínio distal com atrofia muscular e disfunção sensitiva associada. Havia história de consanguinidade nos pais e avós paternos. A irmã e primo paterno da doente tinham os mesmos sintomas. A irmã de 35 anos foi convocada verificando-se uma descrição clínica perfeitamente sobreponível à suprarreferida, com exceção de iniciar dificuldades na marcha apenas aos 14 anos. Ambas realizaram RM-CE com atrofia cerebelosa marcada e EMG sugestiva de polineuropatia sensitiva-motora primariamente desmielinizante com importante componente axonal. Na suspeita de ACr, pesquisaram-se sequencialmente mutações nos genes *PNKP*, *FXN* e *APTX*, tendo sido detetada um variante em homocigotia do gene-*APTX* c.837G>A

p.Trp279, concluindo o diagnóstico de AOA-1.

Conclusão: A AOA é uma patologia rara cuja incidência tende a depender da consciencialização dos clínicos. A família apresentada obteve um diagnóstico tardio apesar da sintomatologia ter iniciado na infância. O nosso objetivo é alertar para este diagnóstico, no qual se recomenda dieta hiperproteica e aconselhamento genético dos doentes e familiares.

P21. EXTENSA DELEÇÃO DO GENE *MECP2* NO SEXO FEMININO ASSOCIADA A UM FENÓTIPO SEVERO NÃO RETT

Ruben Rocha¹, Alicia Rebelo¹, Gabriela Soares², Lurdes Morais³, Teresa Temudo¹, Cristina Garrido¹

1-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Serviço de Genética, Instituto de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 3-Unidade de Pneumologia Pediátrica, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto
Email: rubenrocha@gmail.com

Introdução: As doenças relacionadas com alterações do gene *MECP2* incluem a síndrome de Rett (RTT) clássica e suas variantes e outros fenótipos clínicos que não cumprem critérios de diagnóstico de RTT. As alterações genéticas do gene *MECP2* habitualmente encontradas no sexo feminino e que estão associadas ao fenótipo do RTT, conferem no sexo masculino um fenótipo completamente diferente e muito mais grave, habitualmente letal nos primeiros anos de vida. No RTT as deleções do gene *MECP2* estão associadas em 8% dos casos a RTT clássico e em 3% a RTT variante. Apresentamos uma criança do feminino com uma deleção extensa do gene *MECP2* e com um fenótipo atipicamente severo que não cumpre critérios RTT.

Caso Clínico: Criança com 12 meses, gravidez de termo e normal, parto por cesariana com antropometria adequada (PC P3-15). Desde o primeiro mês de vida menor reactividade e hipersudorese nocturna. Aos 2 meses internada em cuidados intensivos (CI) por bronquiolite e apneias. Após alta dos CI manteve apneias recorrentes e hipoventilação central (polisonografia com IAH 77,9/h) com dificuldades de adaptação à ventilação não invasiva. Aos 6 meses, apresentava braquicefalia e dismorfia facial, PC P3-15, movimentos estereotipados de oscilação cefálica e das mãos contra a face, movimentos oculares anómalos, hipotonia axial e uma síndrome tetrapiramidal. Ressonância magnética (RM) cerebral, EEG, ecocardiograma, avaliação oftalmológica e potenciais evocados auditivos normais. ácidos gordos de cadeia muito longa e FIT normais. Realizou aCGH que mostrou uma deleção do gene *MECP2* e o estudo da inativação do X mostrou um desvio significativo de inativação do cromossoma X.

Conclusão: O fenótipo descrito não se enquadra no fenótipo de RTT, mesmo considerando as suas variantes. Os autores tentam explicar a gravidade do fenótipo, que se assemelha ao fenótipo no sexo masculino, pela alteração na expressão proteica induzida pela deleção do gene e o padrão de inativação do X.

P22. ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA E DO DESENVOLVIMENTO ASSOCIADA A MUTAÇÃO DO GENE SLC6A1

Mariana C. Abreu¹, Ruben Maia², Ana Luísa Rocha³, Lara Lourenço¹, Jacinta Fonseca^{1,4}, Cláudia Melo^{1,4}, Mafalda Sampaio^{1,4}, Dílio Alves⁵, Raquel Sousa^{1,4}

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 4-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 5-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto
Email: marianacgabreu@gmail.com

Introdução: A epilepsia com crises mioclónicas-atónicas (EMA) é descrita, na sua forma clássica, em indivíduos com desenvolvimento psicomotor prévio normal. Mutações no gene *SLC6A1* ocorrem em cerca de 4% dos doentes com EMA e atualmente admite-se que podem corresponder a uma síndrome epiléptica específica: EMA em contexto de atraso de desenvolvimento prévio. Descrevemos o caso de um doente com epilepsia, referenciado a consulta hospitalar por atraso de linguagem.

Caso Clínico: Criança de 4 anos, sexo masculino, referenciada à consulta de desenvolvimento por atraso da linguagem e perturbação do comportamento com heteroagressividade. De antecedentes familiares, tio materno com paralisia cerebral e epilepsia. Na consulta, descritos episódios de paragem da atividade por vezes seguidos de queda. Da investigação realizada: avaliação auditiva normal; EEG com registo de crises hipomotoras com perda de tónus cefálico e dos membros e atividade paroxística generalizada com ponta-onda lenta generalizada; rácio de glicose LCR/sérico normal; ressonância magnética cerebral sem alterações, cariótipo e *array*-CGH normais. O painel de encefalopatias epilépticas detetou mutação no gene *SLC6A1*. Atualmente apresenta melhoria clínica, mantendo no entanto alguns episódios diários de paragem de atividade psicomotora e automatismos. Está medicado com ácido valpróico e lamotrigina em ajuste. Mantém atraso significativo na linguagem expressiva, mas apresenta melhoria do comportamento e interação social.

Discussão: Este doente apresentou-se inicialmente com atraso de linguagem, sendo este o achado mais característico na mutação do gene *SLC6A1* (47% dos doentes). De acordo com os casos descritos, os tipos de crises mais frequentes nos portadores desta mutação são ausências, crises mioclónicas e atónicas, estando também descritos comportamentos de agressividade. A conjugação de atraso de desenvolvimento prévio ao aparecimento de epilepsia mioclónica-atónica deverão evocar esta etiologia. A identificação do gene implicado permite o diagnóstico pré-natal numa próxima gestação.

P23. CONSTRUCT VALIDATION OF CHILDREN'S ASSESSMENT OF PARTICIPATION AND ENJOYMENT PORTUGUESE VERSION

Fabio Vila-Nova¹, Raul Oliveira¹, Rita Cordovil^{1,2}

1-Faculdade de Motricidade Humana, Universidade de Lisboa, Portugal; 2-CIPER, Faculdade de Motricidade Humana, Universidade de Lisboa, Portugal
Email: fabiovilanova@gmail.com

Introduction: Involvement in life situations is critical for the development of children with and without disabilities. Partici-

pation in leisure provides opportunities for social interaction, learning, and skill development, contributing to child's health and well-being. Children's Assessment of Participation and Enjoyment (CAPE) is a self-report measure of participation in formal and informal extracurricular activities and provides information about participation diversity, frequency, context, and enjoyment. The aim of this study is to assess construct validation of CAPE Portuguese version in children with typical development (TD) and cerebral palsy (CP).

Participants and Methods: A convenience sample of 170 children (69 with CP; 101 with TD; mean age: 12.5 years; SD: 2.91; 95 males; GMFCS level I: 33, level II-III: 23; level IV-V: 13) answered the CAPE Portuguese version. Construct validity was assessed by the known-groups method by determining whether CAPE diversity and frequency scores discriminate between children with TD and CP. Differences between groups on formal and informal domains were assessed by an independent t-test ($p < 0.05$). Furthermore, the Pearson-product moment was used to assess whether overall diversity, frequency, and enjoyment, correlates with quality of life (KIDSCREEN-52 parent version) in the CP group.

Results: Scores of children with TD were higher than children with CP in terms of diversity, formal ($p = 0.003$) and informal ($p < 0.001$), and frequency, formal ($p = 0.001$) and informal ($p < 0.001$). Positive correlations were found between physical well-being and overall diversity ($r = 0.289$; $p = 0.017$) and frequency ($r = 0.336$; $p = 0.005$); psychological well-being and frequency ($r = 0.280$; $p = 0.021$) and enjoyment ($r = 0.264$; $p = 0.03$). Negative correlation was found between diversity and school environment domain ($r = -0.249$; $p = 0.04$).

Conclusion: CAPE discriminates scores between children with TD and CP. Participation in leisure has a positive impact on the physical and psychological well-being of children with CP. Our findings support construct validation of CAPE Portuguese version.

P24. ESTUDO DA ENXAQUECA EM IDADE PEDIÁTRICA NOS CUIDADOS DE SAÚDE PRIMÁRIOS DA REGIÃO CENTRO DE PORTUGAL

Rafaela Lopes¹, Mariana Mina², Inês Madanelo³, Beatriz Silva⁴, Carine Silva⁵, Joana Cebola⁶, Mariana Ribeiro⁷, Lara Tomás⁸, Inês Figueiredo^{1,8}, Luís Amaral⁹, Luís Paixão¹⁰, Ana Esperança¹¹, Vânia Pinto¹², Inês Rosendo^{1,10}, Filipe Palavra^{1,13}

1-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal; 2-Unidade de Saúde Familiar "A Ribeirinha", Guarda, Portugal; 3-Unidade de Cuidados de Saúde Primários de Vouzela, Viseu, Portugal; 4-Unidade de Saúde Familiar Pulsar, Coimbra, Portugal; 5-Unidade de Saúde Familiar Águeda +, Águeda, Portugal; 6-Unidade de Cuidados de Saúde Primários Fonte do Rei, Leiria, Portugal; 7-Unidade de Cuidados de Saúde Primários Figueira da Foz Urbana, Portugal; 8-Unidade de Saúde Familiar Lusitana, Viseu, Portugal; 9-Unidade de Saúde Familiar Serra da Lousã, Lousã, Portugal; 10-Unidade de Saúde Familiar Coimbra Centro, Coimbra, Portugal; 11-Unidade de Saúde Familiar Flor de Sal, Aveiro, Portugal; 12-Unidade de Cuidados de Saúde Primários Belmonte, Portugal; 13-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Email: rafaelalopes16@gmail.com

Introdução: A enxaqueca é uma cefaleia primária comum, que pode ter início em idade pediátrica. Contudo, não existem dados concretos sobre esta doença nesta faixa etária, nos cuidados de saúde primários (CSP), em Portugal.

Objetivos: Caracterizar uma população pediátrica com

diagnóstico de enxaqueca em seguimento nos CSP da região Centro de Portugal, abordando aspetos demográficos, epidemiológicos e clínicos.

Métodos: No primeiro trimestre de 2018, selecionou-se uma amostra de indivíduos com idade inferior a 18 anos de 11 unidades de CSP. Todos tinham diagnóstico de enxaqueca codificado com N89 nos problemas ativos do sistema informático. Foram recrutados sequencialmente e entrevistados de acordo com um guião pré-definido, baseado nos critérios ICHD-3beta. Realizou-se a análise estatística descritiva das variáveis recolhidas.

Resultados: Recrutaram-se 117 indivíduos e, após entrevista, apenas 72 cumpriam critérios de inclusão. Verificou-se uma prevalência estimada de enxaqueca pediátrica de 0,35% nessas unidades, que afetava predominantemente adolescentes do sexo feminino. O intervalo de tempo decorrido entre o início dos sintomas e o diagnóstico teve uma mediana de 1,3 anos (0-3 anos). Confirmou-se que faziam terapêutica profilática 22,2% dos casos e, destes, 69,2% encontravam-se adequadamente tratados quanto à classe farmacológica em uso e 53,8% quanto à posologia (atendendo às recomendações terapêuticas existentes). Aferiu-se a utilização de terapêutica abortiva de crise em 97,2% dos casos e as classes mais utilizadas foram os analgésicos simples (65,7%) e anti-inflamatórios não esteróides (50,0%). Apenas uma minoria utilizava triptanos (2,9%). A automedicação foi reportada em 12,5% dos casos. Recorriam à terapêutica não farmacológica 66,7% dos doentes.

Discussão/Conclusão: O diagnóstico e prevalência estimada de enxaqueca pediátrica nos CSP ficam aquém dos valores descritos na literatura. O tratamento implementado nas crises é adequado, mas a utilização de terapêutica não farmacológica e profilática deverão ser alvo de capacitação, de modo a otimizar a assistência clínica a esta população particular.

P25. DOENÇA DE KRABBE: DIFICULDADES NA CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO

Ruben Rocha¹, Ângela Pereira², Célia Barbosa², Esmeralda Martins³, Carla Caseiro⁴, Isaura Ribeiro⁴, Cristina Garrido¹

1-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Neuropediatria, Hospital Escala, Braga; 3-Unidade de Doenças Metabólicas, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 4-Unidade de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães
Email: rubenrocha@gmail.com

Introdução: A doença de Krabbe é uma doença lisossomal autossômica recessiva causada pela deficiência de galactocerebrosidase, classificada em 4 subtipos: infantil, infantil tardio, juvenil e adulto. Os autores apresentam duas irmãs com doença de Krabbe no sentido de expor as dificuldades em prever o fenótipo baseado nas alterações genéticas e no nível enzimático e consequente dificuldade de orientação clínica de crianças assintomáticas ou pauci-sintomáticas.

Casos Clínicos:

Caso 1: Criança com macrocefalia progressiva desde os 6 meses de idade, estrabismo desde os 25 meses e dificuldades progressivas da marcha. Adquiriu marcha autónoma aos 21 meses e perdeu aos 29 meses. Na primeira observação, aos 32 meses, apresentava um discurso adequado à idade, irritabilidade, PC >>P95, estrabismo divergente, hipovisão, hipotonia axial e síndrome tetrapiramidal com espasticidade marcada nos membros inferiores. A ressonância magnética (RM) cerebral demonstrou leucodistrofia de padrão confluyente periventricular posterior e o doseamento enzimático de galactocerebrosidase em leucócitos foi de 0,0 nmol/h/mg prot (N – 0,71-3,59). O

diagnóstico foi confirmado pela presença de duas variantes genéticas patogénicas no gene GALC (p.N295I; p.L309F). A criança foi tratada sintomaticamente. Verificou-se uma deterioração clínica progressiva com regressão psicomotora e cegueira. Faleceu aos 4 anos.

Caso 2: A irmã da doente, com 12 anos, foi avaliada dado contexto familiar. Encontrava-se assintomática, com exame neurológico normal, exceto reflexos osteotendinosos vivos. A RM cerebral era normal, mas a eletromiografia mostrou uma polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante. Realizou estudo enzimático (galactocerebrosidase – 0,05 nmol/h/mg prot) e o estudo genético mostrou as mesmas duas variantes genéticas da irmã.

Conclusão: Os dois casos com o mesmo genótipo, mas fenótipos diferentes (forma infantil tardia vs forma juvenil) corroboram a dificuldade relatada na literatura de correlações genótipo-fenótipo. Situação especialmente relevante na orientação dos casos familiares ou de rastreios neonatais. Neste caso, a presença de sinais subtis de doença permitiu orientar a criança para transplante de medula óssea.

P26. CEFALeia TRIGÉMINO-AUTONÓMICA: UMA MANIFESTAÇÃO RARA DE LESÃO DO TRONCO CEREBRAL.

Joana A. Ribeiro¹, Mafalda Cascais^{1,2}, Bruno Gomes³, Filipe Palavra^{1,4}, Isabel Fineza¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Pediatria, Hospital de Santo André, Centro Hospitalar de Leiria; 3-Serviço de Imagem Médica, Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
Email: joanaaribeiro87@gmail.com

Introdução: As cefaleias trigémino-autonómicas (CTA) constituem um grupo raro de cefaleias nas crianças, clinicamente definidas por cefaleia unilateral com sinais autonómicos ipsilaterais. A investigação complementar deve incluir um exame de imagem, para avaliação de eventuais lesões subjacentes, especialmente envolvendo o nervo trigémio. Apresentamos um caso com documentação em imagem de uma CTA sintomática a uma lesão do tronco cerebral.

Caso Clínico: Menino de 7 anos acompanhado em consulta de Neurologia por neurofibromatose tipo 1 (NF1) e sob tratamento com selumetinib. Manifesta, desde os 6 anos, cefaleias estereotipadas, caracterizadas por dor hemicraniana direita de início súbito, associada a sintomatologia autonómica ipsilateral: ptose, rubor periorbitário, rinorreia e plenitude auricular. A duração dos episódios é habitualmente prolongada (até 3 horas), com resposta variável à administração de paracetamol e melhoria mais sustentada com indometacina 25 mg. Na investigação imagiológica efetuada por ressonância magnética (RM), descrevem-se áreas de hipersinal em DP, T2 e FLAIR, com localização a nível do pedúnculo cerebeloso médio direito e na vertente pósterolateral da medula oblonga, estendendo-se, inferiormente, à região superior da medula cervical até aos planos de C2-C3, e, assim, envolvendo o núcleo espinhal do nervo trigémio direito. Apesar de parecerem corresponder a áreas de vacuolização mielínica associada à NF1, a etiologia destas lesões permanece imprecisa, carecendo de seguimento imagiológico. A duração e características da cefaleia são sugestivas de uma hemicrânia paroxística sintomática. Neste momento, a periodicidade dos episódios é bimensal e a resposta à medicação em SOS é adequada, não se considerando a necessidade de terapêutica de manutenção.

Conclusão: O constructo fisiopatológico das CTA centra-se

no envolvimento das vias trigeminais (pela distribuição clínica da dor) e das vias parassimpáticas do nervo facial (pelos achados autonômicos ipsilaterais). Neste caso, propõe-se que a ativação paroxística do nervo trigêmeo pela lesão documentada imagiologicamente desencadeie o reflexo trigêmio-autonômico e as manifestações referidas.

P27. CEFALEIA E CANCRO NA POPULAÇÃO INFANTO-JUVENIL

Rubiane Maria Costa Pininga¹, Isabel Nery Bernardino de Souza¹, Giovanna Machado Dias¹, João Herculano Lins¹, Monique Evelyn Mendonça do Nascimento¹, Maria Eduarda Bizarro da Rocha do Nascimento¹, Mayllin Freitas Nunes², Horrana Diniz Silva², Monalisa de Moura Silva Saito², Fabiola Lys de Medeiros²
1-Acadêmicos de Medicina da Universidade de Pernambuco, Recife, Brasil; 2-Serviço de Neuropediatria do Hospital Universitário Oswaldo Cruz, Universidade de Pernambuco, Recife, PE, Brasil
Email: rpininga@gmail.com

Introdução: O cancro infanto-juvenil ocorre em 0,5%-3% das neoplasias malignas. O diagnóstico precoce é um desafio porque os sinais e sintomas não são específicos e, frequentemente, a doença é diagnosticada em estágio avançado. Tumores cerebrais compõem o grupo de tumores sólidos mais comuns na faixa etária pediátrica e a cefaleia é comum nos portadores de tumores supratentoriais. Assim, o diagnóstico preciso de cefaleias primárias ou secundárias conduz a uma abordagem terapêutica correta e melhor prognóstico dos pacientes.

Objetivo: Demonstrar a ocorrência de cefaleia nas crianças e adolescentes com cancro.

Método: Estudo série de caso, realizado no período de abril a junho de 2018, no ambulatório de oncologia infantil em Centro Universitário no Nordeste do Brasil.

Resultados: Foram avaliados 74 pacientes, 29 com cancro cerebral (21 meninos e 8 meninas) na faixa etária de 2 a 21 anos. Desses 29 pacientes com cancro cerebral, 18 (62%) apresentavam cefaleias (idade 9 ± 2 anos), sendo 8 (44,5%) com cancro supratentorial, 5 (27,75%) com cancro de linha média e 5 (27,75%) com cancro infratentorial. Quanto ao início do quadro de cefaleia, 8 (44,5%) pacientes iniciaram as queixas entre 1-3 anos antes do cancro e outros 6 (33,3%) pacientes iniciaram no mesmo ano do diagnóstico de cancro. Os outros 45 pacientes (32 meninos e 13 meninas), na faixa etária de 9 meses a 19 anos. Cancro geral acometeu 19 pacientes e o cancro hematológico 26 pacientes. Desses 45 pacientes, 12 (27%) apresentavam cefaleias (idade 2 a 18 anos). Quanto ao início da cefaleia, 9 (75%) pacientes iniciaram as queixas antes do cancro. Pacientes com cancro sistêmico e cefaleia foram: 3 leucemia linfocítica aguda, 4 linfomas, 1 cancro de rinofaringe, 3 retinoblastomas e 1 sarcoma.

Conclusão: Alertamos que as cefaleias nas crianças devam ser investigadas e acompanhadas, principalmente pela possibilidade de cancro cerebral supratentorial.

P28. BIÓPSIA MUSCULAR EM IDADE PEDIÁTRICA: ESTUDO HISTOPATOLÓGICO E IMPLICAÇÕES CLÍNICAS

Ana Margarida Novo¹, Joana Afonso Ribeiro², Luciano Almendra³, Paula Garcia², Luísa Diogo², Luís Negrão³, Anabela Matos³, Olíndia Rebelo⁴, Isabel Fineza²
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, CHUC; 3-Departamento de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, CHUC; 4-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, CHUC
Email: amfloresnovo@gmail.com

Introdução: O diagnóstico etiológico das miopatias em idade pediátrica é fundamental para a determinação do prognóstico e aconselhamento genético. Apesar de alguma divergência nas conclusões de estudos prévios, a maioria defende a biópsia muscular (BM) como um importante exame complementar de diagnóstico nas miopatias em idade pediátrica.

Objetivos: Análise das BM realizadas num Centro Hospitalar Pediátrico terciário, com foco no estudo histopatológico (HP) e sua correlação com o diagnóstico clínico.

Metodologia: Estudo retrospectivo das BM pediátricas realizadas no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra entre janeiro de 2008 e dezembro de 2018.

Resultados: Foram analisadas 57 BM, correspondentes a 54 crianças (57,9% do sexo masculino). A idade média à data da BM foi de $6,4 \pm 5,0$ anos e o tempo médio decorrido entre os primeiros sintomas e a realização da BM foi de $2,9 \pm 3,5$ anos. 21% das crianças apresentava níveis elevados de CK. O eletromiograma foi realizado em 26%, revelando alterações num terço destes casos. As principais indicações para BM foram hiperlactacidémia associada a alterações ao exame neurológico ou a atraso do desenvolvimento psicomotor (42,1%), fraqueza muscular (19,3%) e hipotonia neonatal (12,3%). O HP foi normal em 26,3% dos casos e sugestivo de um diagnóstico específico em 38,7%, sendo os diagnósticos mais frequentes a miopatia mitocondrial (19,3%), distrofia muscular (10,5%), miopatia metabólica (5,3%) e miopatia congénita (1,8%). Alterações miopáticas inespecíficas foram encontradas em 3,5% das biópsias, atrofia neurogénica em 1,8% e alterações discretas não miopáticas em 28,1%. O HP foi concordante com o diagnóstico clínico primário em 31,6% dos casos. Foi realizado estudo genético em 52 crianças, que foi diagnóstico em 44% dos casos.

Conclusão: Na nossa amostra, a BM permitiu confirmar ou excluir doença com envolvimento muscular na maioria dos casos (65%). Apesar das desvantagens associadas a uma técnica invasiva, demonstrou ser uma ferramenta diagnóstica de elevada utilidade.

P29. AVC ARTERIAL ISQUÉMICO EM IDADE PEDIÁTRICA: ESTUDO RETROSPECTIVO DE 2 ANOS

Jacinta Fonseca^{1,2}, Cláudia Melo^{1,2}, Rúben Maia³, Mariana Abreu¹, Ana Luísa Rocha⁴, Dilio Alves⁵, Mafalda Sampaio^{1,2}, Raquel Sousa^{1,2}

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3-Serviço de Neurooradiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 5-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto
Email: jacintarodriguesf@gmail.com

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) isquémico em idade pediátrica é pouco frequente. O objetivo deste estudo, foi descrever as características dos doentes, com idade compreendida entre 1 mês e 18 anos, internados com o diagnóstico de AVC arterial isquémico num hospital nível III. Métodos: Estudo descritivo, baseado na análise dos processos clínicos dos doentes internados entre novembro de 2016 e novembro de 2018.

Resultados: Amostra de oito crianças, quatro do sexo feminino, com mediana de idades de 12 anos (IQR 5,5-155). Os défices neurológicos focais foram a forma de apresentação mais frequente (n=7). Seis doentes necessitaram de internamento em unidade de cuidados intensivos pediátricos, sendo a dura-

ção média do internamento de 4 dias. Na avaliação inicial, foi realizada tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) em todos os doentes e Angio-TC em sete. O principal território afetado foi o da artéria cerebral média (n=5). Em relação à terapêutica de fase aguda: um doente foi submetido a trombólise; um a trombectomia; e três a ambos os procedimentos. Todos os doentes iniciaram terapêutica antitrombótica: antiagregação plaquetária (n=5) e anticoagulação (n=3). Em seis doentes foram identificados fatores de risco (FR): cardiopatia (n=4), sépsis (n=1), trauma (n=1). A duração média do internamento foi de 20 dias. Não se registaram óbitos e até à data nenhum doente

apresentou recorrência de AVC. Atualmente, os doentes apresentam do ponto de vista funcional, pela escala de Rankin modificada: grau 0 (n=2), grau 1 (n=1), grau 2 (n=5).

Conclusão: O AVC Pediátrico tem FR associados particulares e são escassas as orientações baseadas na evidência para a sua melhor abordagem. Dada a sua frequência, francamente inferior à da população adulta, julgamos que seria importante definir estratégias de tratamento a nível nacional, implementando a nível regional protocolos de atuação no AVC pediátrico, em paralelo com a Via Verde do AVC do adulto.

31.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Porto | 8 e 9 Março 2019

Organização: Liga Portuguesa Contra a Epilepsia



COMUNICAÇÕES ORAIS

COMUNICAÇÕES ORAIS - A

sexta-feira, 8 março 2019, 08h30-09h30

CO1. ANÁLISE DA DINÂMICA DA ACTIVIDADE EPILÉPTICA NAS CRISES DE AUSÊNCIAS

Alberto Leal^{1,2}, Daniel Carvalho²

1-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa; 2-Laboratório de Electroencefalografia, Hospital Dona Estefânia, Lisboa.
alberto@neuro.pt

Introdução: As crises de ausências constituem um dos arquétipos de crises generalizadas, sendo que a sua base neuronal permanece mal conhecida. A técnica de EEG/Ressonância Magnética Funcional (EEG-RMf) pôs em evidência que somente um pequeno número de áreas cerebrais activa nestes eventos, sugerindo um envolvimento mais restrito do que previamente assumido. As limitações temporais da resposta BOLD na técnica de EEG-RMf não permitem explorar a dinâmica temporal extremamente rápida deste tipo de actividade epiléptica, pelo que o recurso ao EEG e/ou Magnetoencefalografia oferece possibilidades mais promissoras para melhor compreender os detalhes da interacção neuronal entre as áreas cerebrais envolvidas nas crises de ausência.

Objectivos: Caracterizar a origem e propagação da actividade epiléptica nas crises de ausências.

Metodologia: Quatro doentes com epilepsia de ausências infantil foram submetidas a EEG de alta resolução (82 eléctrodos), com registo de múltiplas crises. Utilizamos técnicas de análise dos geradores com modelo realista da cabeça e determinação da posição dos eléctrodos. Dois dos doentes efectuaram também Ressonância Magnética Funcional/EEG, com documentação de crises. Quantificamos o grau de compromisso da consciência nas crises utilizando a escala "Consciousness Seizure Scale" (Arthuis, 2009).

Resultados: A análise do componente excitatório (ponta) e inibitório (onda) ao longo de várias crises evidenciou progressão dos dois tipos de actividade ao longo de cada crise. O componente inibitório envolveu áreas da "default mode network" que os registos EEG/RMf demonstram estar consistentemente associada a inibição nas crises de ausências. A correlação da inibição com o grau de perturbação da consciência poderá apoiar um papel primordial do componente inibitório neste fenómeno nuclear das manifestações comportamentais.

Conclusão: A análise da dinâmica intracraniana da actividade epiléptica em registos EEG de alta resolução permite caracterizar a sua evolução espaço-temporal durante as crises de ausências e estabelecer a correlação com manifestações comportamentais.

CO2. ELECTRICAL ANALYSIS IN THE PRESURGICAL EVALUATION OF DRUG-RESISTANT EPILEPSY PATIENTS

Sulaiman I. Abuhaiba¹, Francisco Sales², Miguel Castelo-Branco¹
1-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Coimbra;
2-Unidade de Epilepsia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
sabuhaiba@gmail.com

Background: Costly imaging techniques such as FDG-PET and ictal-SPECT are part of the routine presurgical evaluation. Recent studies showed that EEG source localization is a promising technique in the presurgical evaluation that is cost-effective and flexible.

Objective: To evaluate the clinical utility of electrical source analysis of interictal spikes in patients with drug-resistant epilepsy and its agreement with multimodal imaging findings.

Methods: This study presents a cohort of 13 drug-resistant epilepsy patients who underwent electrical source analysis (ESI) of interictal spikes and compare the results of ESI with the findings of multimodal brain imaging. One of the patients also underwent sEEG and the results of ESI are compared to that of sEEG. The multimodal imaging approach included FDG-PET, ictal-SPECT and MRI.

Results: ESI at spike onset had an 83% agreement with MRI at sub-lobar level, 88% agreement with PET at lobar level (one of the patients had a lateralizing but non-localizing PET), and 75% agreement with ictal-SPECT at lobar level. ESI at spike peak had a 92% agreement with MRI at sub-lobar level. ESI at spike peak in the patient who underwent surgery pointed towards left BA 21 which agreed with sEEG results. ESI results were taken into consideration in the surgical planning of the remainder of the patients.

Conclusion: ESI provided valuable information that was in good agreement with MRI and affected the surgical decision in our cohort. In conclusion, ESI is a valuable tool in the presurgical evaluation of epilepsy patients.

CO3. PADRÕES DE EEG PREDITORES FIDELÍGOS DE MAU PROGNÓSTICO NEUROLÓGICO EM DOENTES PÓS-PARAGEM CARDIORRESPIRATÓRIA

Beatriz Guedes^{1,3}, Manuel Manita¹, Ana Rita Peralta^{2,3}, Carla Bentes^{2,3}

1-Hospital de São José, Lisboa; 2-Hospital Santa Maria, Lisboa;
3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa Portugal.

beatriz.f.guedes8@gmail.com

Introdução: O EEG é um dos métodos de diagnóstico frequentemente utilizado para prever o prognóstico pós-paragem

cardiorrespiratória (PCR). Apesar disso, existe controvérsia sobre que padrões devem ser usados para identificar com segurança um mau prognóstico.

Objetivo: Avaliar se os padrões de EEG considerados altamente malignos se associam a mau prognóstico.

Métodos: Retrospectivamente, foram classificados os EEGs dos indivíduos que sofreram PCR, no HSM e no HSJ entre janeiro de 2014 e julho de 2018, tendo em conta a atividade base, a presença de padrões rítmicos e periódicos e a reatividade a estímulos. Foram incluídos apenas EEGs realizados entre as 48-72h pós PCR. Os EEGs foram divididos em 3 grupos: altamente maligno (atividade de base suprimida, descargas periódicas contínuas numa base suprimida, padrão surto-supressão), maligno (padrões rítmicos ou periódicos abundantes, ausência de reatividade, atividade de base de baixa voltagem, gradiente antero-posterior reverso, atividade de base descontínua) e benigno (ausência das características altamente malignas e malignas). O prognóstico foi avaliado pela *Cerebral Performance Categories Scale* (CPC), 6 meses após PCR: valores CPC1-2 foram considerados bom prognóstico e valores CPC3-5 mau prognóstico.

Resultados: Dos 106 doentes incluídos no estudo, 79 (74,5%) apresentaram um mau prognóstico. Incluíram o grupo de padrões de EEG altamente maligno, 37 (34,9%) doentes e destes, 37 (100%) apresentaram um mau prognóstico. Os padrões de EEG maligno estiveram presentes em 39 (36,8%) doentes e destes, 29 (74,4%) apresentaram um mau prognóstico. Os padrões de EEG benigno estiveram presentes em 30 (28,3%) doentes e destes, 13 (43,3%) apresentaram um mau prognóstico.

Conclusão: Nesta amostra, os padrões de EEG altamente malignos são preditores de um mau prognóstico funcional. O valor prognóstico dos restantes padrões de EEG é incerto.

CO4. AVALIAÇÃO PROSPECTIVA DA INFLUÊNCIA DO TIPO DE CRISE EPILEPTICA EM PARÂMETROS DE VARIABILIDADE DA FREQUÊNCIA CARDÍACA ICTAL E PÓS-ICTAL PRECOCE

Maria Teresa Faria¹, Susana Rodrigues², Duarte Dias², Ricardo Rego³, Helena Rocha³, Francisca Sá^{3,4}, Ana Oliveira¹, Manuel Campelo⁵, Jorge Pereira¹, Francisco Rocha Gonçalves⁶, João Paulo Silva Cunha², Elisabete Martins⁶

1-Serviço de Medicina Nuclear, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Institute for Systems Engineering and Computers – Technology and Science (INESC TEC), Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto, Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa; 5-Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 6-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.
mteresafaria@gmail.com

Introdução: As crises epiléticas geralmente afectam a frequência cardíaca e a sua variabilidade. O aumento de interesse por esta área de investigação deve-se à possível relação com a morte súbita e inesperada na epilepsia (SUDEP). As crises tónico-clónicas generalizadas (CTCG) são um dos factores de risco mais consistentes para SUDEP. No entanto, o risco associado às crises (e ao seu tipo), na função cardíaca, permanece incerto.

Objectivos: Avaliar a influência do tipo de crise (CTCG versus não-TCG) na variabilidade da frequência cardíaca (VFC) durante o período ictal e pós-ictal precoce.

Metodologia: Avaliámos prospectivamente (Jan. 2015 – Jul. 2018) 121 doentes internados na Unidade de Monitorização de Epilepsia da nossa instituição. Todos os doentes foram ava-

liados com Holter de 48 horas. Incluímos apenas doentes que tiveram tanto CTCG como não-TCG no registo de Holter, tendo seleccionado a primeira crise de cada tipo para avaliação. Para análise da VFC (AVNN, SDNN, RMSSD, pNN50, LF/HF) ictal/pós-ictal precoce, seleccionou-se um intervalo de 5 min de ECG, contabilizado a partir do início da crise.

O estudo foi aprovado pela Comissão de Ética da nossa instituição. Todos os doentes deram consentimento informado.

Resultados: Foram incluídos 14 doentes, com idade mediana de 39 anos (min-máx, 18-57), 7 mulheres, 4 doentes com epilepsia do lobo temporal. Dos 14 doentes, 36% tinham factores de risco cardiovascular, sem doença cardíaca conhecida.

Foi evidente uma redução estatisticamente significativa dos parâmetros AVNN ($p=0,013$), RMSSD ($p=0,008$), pNN50 ($p=0,005$), e HF ($p=0,003$) - teste de Wilcoxon, $p<0,05$; two tailed -, durante as CTCG, comparativamente com as não-TCG.

Conclusão: Este estudo mostra uma redução significativa do tónus vagal durante CTCG, quando comparado com o das não-TCG. As CTCG têm um maior impacto na VFC do que outros tipos de crise e tal facto pode estar associado ao maior risco de SUDEP nas CTCG.

CO5. EPILEPSIA E SÍNDROME DE APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO: ESTUDO RETROSPECTIVO DO CENTRO DE REFERÊNCIA NACIONAL DE CIRURGIA DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA HSM-CHULN

Pedro Coelho¹, Ana Catarina Franco¹, Rita Peralta¹, Carla Bentes¹
1-Laboratório de EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte.
peminco@gmail.com

Introdução: Em pessoas com epilepsia, a má qualidade de sono induzida por patologias de sono com a síndrome de apneia obstrutiva do sono (SAOS) pode contribuir para o difícil controlo das crises epiléticas.

Objectivo: Pretende-se caracterizar as alterações polissonográficas com recurso a polissonografia (PSG) de doentes seguidos numa consulta de epilepsia de um hospital universitário, referenciados para PSG por queixas de sono.

Metodologia: Análise retrospectiva de todos os doentes adultos com epilepsia desde 2007 a 2018 que realizaram PSG, de acordo com a base de dados do laboratório EEG/sono. Foi realizada uma análise descritiva das alterações demográficas, clínicas e polissonográficas.

Resultados: Foram incluídos 82 doentes com epilepsia submetidos a PSG, dos quais 57% eram do sexo masculino. A maior parte dos doentes apresentavam epilepsias focais estruturais. Os 3 principais motivos para referenciação de polissonografia foram roncopatia (29,2%), suspeita de SAOS (26,8%) e sonolência diurna excessiva (25,6%). A idade média da amostra aquando da realização de PSG era de $49,4 \pm 17,6$ anos. Os doentes apresentavam um IMC médio de $27,6 \pm 5$, sendo que 57% apresentava valor de IMC > 25 . O IAH médio era de $17,3 \pm 18,4$ e o RDI médio foi de $29,8 \pm 34,4$. Verificou-se o diagnóstico de SAOS em 82,9% dos doentes, sendo que 24,4% apresentavam apneia ligeira, e 51,2% apneia moderada a grave.

Conclusão: Na nossa série, a frequência de patologia respiratória durante o sono nos doentes com epilepsia e queixas concomitantes de sono é muito elevada. Existem dados na literatura que o controlo da SAOS pode contribuir para uma redução significativa ou controlo das crises epiléticas SAOS. A pesquisa de sintomas de sono e a referenciação destes doentes para realização de PSG deve ser realizada precocemente no seguimento destes doentes.

CO6. THE ROLE OF SEROTONINERGIC REUPTAKE INHIBITORS AND BENZODIAZEPINES ON PERIICTAL RESPIRATION AND SUDEP

Rita Martins^{1,2,3}, Nuria Lacuey¹, Laura Vilella^{1,2}, Johnson P. Hampson¹, Sandhya Rani², Kingman Strohl⁴, Rup K. Sainju^{2,5}, Daniel Friedman^{2,6}, Maromi Nei^{2,7}, Catherine Scott^{2,8}, Brian K. Gehlbach^{2,5}, Norma J. Hupp², Stephan Schuele^{2,9}, Jennifer Ogren^{2,10}, Ronald M. Harper^{2,10}, Luke Allen^{2,8}, Beate Diehl^{2,8}, Lisa Bateman^{2,11}, Orrin Devinsky^{2,6}, George B. Richerson^{2,5}, Samden Lhatoo^{1,2}

1-Epilepsy Center, University Hospitals Cleveland Medical Center, Cleveland, OH, USA; 2-NINDS Center for SUDEP Research (CSR), Cleveland, OH, USA; 3-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 4-Division of Pulmonary, Critical Care and Sleep Medicine, University Hospitals Medical Center, Cleveland, OH, USA; 5-University of Iowa School of Medicine, Iowa City, IA, USA; 6-NYU Langone School of Medicine, New York, NY, USA; 7-Sidney Kimmel Medical College, Thomas Jefferson University, Philadelphia, PA, USA; 8-Institute of Neurology, University College London, London, UK; 10-Department of Neurobiology and the Brain Research Institute, University of California, Los Angeles (UCLA), Los Angeles, CA, USA; 11-Department of Neurology, Columbia University, New York, NY, USA
ritadossantosmartins@gmail.com

Introduction: Profound cardiorespiratory dysfunction plays a significant role in SUDEP. Recent evidence points to drivers of peri-ictal hypoxemia, including prolonged ictal and postictal central apnea, as potential SUDEP biomarkers. Serotonergic and GABA pathways have been posited as central in breathing modulation, however their role in these phenomena are unknown.

Objective: To investigate the effect of serotonin reuptake inhibitors (SRIs) and benzodiazepines (BZDs) on periictal respiration and electroclinical seizure features.

Methods: Prospective multicenter monitoring study of autonomic and breathing biomarkers of SUDEP, in ≥ 18 years old patients. Polygraphic responses were analyzed, including thoraco-abdominal excursions, peripheral capillary oxygen saturation (SpO₂) and video electroencephalogram. Seizures were classified as nonconvulsive (NCS) or generalized convulsive (GCS) and divided into SRI+, a BZD+ and SRI-/BZD- groups. Periictal central apnea was classified as ictal central apnea (ICA) or post-convulsive central apnea (PCCA).

Results: A total of 476 seizures were analyzed (204 patients, 106 females). SRI+ seizures were one-third less likely to be associated with ictal central apnea [OR 0.349, 95%CI 0.2-0.7] than SRI-/BZD- seizures. BZD+ seizures had significantly shorter mean ictal central apnea duration ($p=0.023$) and higher SpO₂ nadir ($p<0.001$) than the SRI-/BZD- group. Both SRI+ and BZD+ seizures were associated with smaller SpO₂ decreases ($p=0.009$ and $p=0.005$). Neither incidence, nor duration of post-convulsive central apnea were associated with SRI+ or BZD+. BZD+ were related with shorter postictal generalized EEG suppression ($p=0.021$).

Conclusion: Our study suggests that SRIs and BZDs may modify respiration, influencing ictal central apnea and hypoxemia during seizures. The mitigation effect of these drugs represents potential pharmacological interventions in SUDEP. Further studies, sufficiently powered to examine individual drugs, are required before interventional studies can be considered.

Conflicts of interest: Samden Lhatoo is funded by the Center for SUDEP Research.

COMUNICAÇÕES ORAIS - B

sábado, 9 março 2019, 08h30-09h30

CO7. AVALIAÇÃO DA ADESÃO TERAPÊUTICA EM DOENTES COM EPILEPSIA MEDICADOS COM LEVETIRACETAM RECORRENDO À MONITORIZAÇÃO FARMACOCINÉTICA

Rui Silva¹, Anabela Almeida^{2,3}, Luís Fonseca¹, Joana Gonçalves¹, Joana Biker¹, Francisco Sales⁴, Conceição Bento⁴, Ana Silva⁴, Amílcar Falcão^{1,3}, Ana Fortuna^{1,3}

1-Laboratório de Farmacologia e Cuidados Farmacêuticos da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra; 2-CIVG – Centro de Investigação Vasco da Gama. Escola Universitária Vasco da Gama, Coimbra; 3-CIBIT – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, University of Coimbra; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
anacfortuna@gmail.com

Introdução: A adesão à terapêutica com fármacos antiepilépticos (AEs) é um dos fatores com maior impacto na efetividade do tratamento em doentes com epilepsia. Esta avaliação é crucial para encontrar as causas para o inadequado controlo das crises e excluir situações de farmacoresistência. A monitorização farmacocinética de AEs é o método direto de avaliação da adesão mais usado, contudo, os resultados deverão ser interpretados tendo em conta o contexto clínico, a variabilidade farmacocinética e as técnicas analíticas.

Objetivo: Avaliar a adesão à terapêutica em doentes epiléticos medicados com Levetiracetam.

Material e métodos: O presente estudo incluiu 20 doentes com epilepsia internados no Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra entre 1 de janeiro e 31 de dezembro de 2018. Para todos os doentes foi obtida uma concentração plasmática de Levetiracetam no dia de admissão ao internamento e duas no último dia de internamento. Os parâmetros farmacocinéticos do Levetiracetam foram estimados para cada doente utilizando as concentrações observadas no último dia de internamento. Com base nos mesmos estimou-se a concentração plasmática na data e hora da colheita do dia da admissão. A adesão foi avaliada através do cálculo do desvio da concentração observada relativamente à concentração estimada. Doentes com desvios superiores a 30% foram considerados não-aderentes.

Resultados: Em 10 dos 20 doentes (50%) que constituem a amostra, os desvios de concentração observados foram superiores a 30% pelo que foram considerados não-aderentes. Os valores observados nestes doentes variaram entre 48,2% e 2603,8%. Relativamente aos 10 doentes considerados aderentes (desvios de concentração inferiores a 30%) os valores observados variaram entre 0,8% e 28,6%.

Conclusão: Os resultados descritos demonstraram que uma elevada percentagem dos doentes estudados não adere à terapêutica com Levetiracetam. Neste sentido, salienta-se a importância da monitorização farmacocinética na avaliação da adesão à terapêutica com AEs.

Agradecimentos: Os autores agradecem à Fundação para Ciência e Tecnologia (FCT), Agência Portuguesa para a Investigação Científica, pelo suporte financeiro através do projeto POCI-01-0145-FEDER-030478.

CO8. TAXA DE RETENÇÃO, TOLERABILIDADE E EFECTIVIDADE DO PERAMPANEL, A UM ANO, EM DIFERENTES ESTÁDIOS DO TRATAMENTO DE EPILEPSIAS FOCAIS: ALTAMENTE REFRACTÁRIAS VS PRIMEIRO ADD-ON – ESTUDO COM-PER

Catarina Félix¹, Vanessa Silva², Nuno Canas^{2,3,4}

1-Centro Hospitalar e Universitário do Algarve, Serviço de Neurologia, Faro; 2-Hospital Beatriz Ângelo, Serviço de Neurologia, Loures; 3-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Hospital Egas Moniz, Lisboa, Portugal; 4-Hospital CUF Descobertas, Lisboa. acffelix88@gmail.com

Introdução: Pretendemos comparar a taxa de retenção (TR) (objectivo primário), efectividade e tolerabilidade (objectivos secundários) do perampanel (PER), aos doze meses, em diferentes estádios do tratamento de epilepsias focais.

Métodos: Estudo multicêntrico, retrospectivo, observacional, seguimento de um ano, em dois grupos de doentes com epilepsia focal, altamente refractárias (ARG) vs primeiro add-on (PAG), tratados com PER. Os dados da avaliação basal, 3, 6, 9 e 12 meses foram obtidos através dos processos clínicos, avaliando-se a TR, tolerabilidade e efectividade do PER nos dois grupos.

Resultados: Incluídos 58 doentes, 13 no PAG, idade média 37,5 anos (18-69), 45 no ARG, idade média 46,3 anos (19-72), número médio basal de anti-epilépticos de 3 (1-5). Aos 12 meses, a TR foi 84,6% no PAG e 66,7% no ARG ($p=0,181$), com doses médias de PER de 5,52mg e 6,26mg, respectivamente; nos doentes com crises secundariamente generalizadas (CSG; $n=21$) a TR foi de 100% no PAG e 91,7% no ARG. A descontinuação do PER deveu-se a eventos adversos (EA) ($n=5$) ou falta de efectividade ($n=12$, 80% no ARG). Ocorreram EA em 53,4% dos doentes (61,5% no PAG, 51,1% no ARG; $p=0,5$), ligeiros em 87,1% dos casos, sendo o mais comum as tonturas (67,7%). Aos 12 meses, 81,8% (9/11) dos doentes do PAG e 21,2% do ARG estavam sem crises ($p=0,009$); a taxa de respondedores foi semelhante nos dois grupos (18,2%). Nos doentes com CSG estavam sem crises 77,8% (7/9) no PAG e 45,6% no ARG.

Conclusão: Este é o primeiro estudo “real world” a comparar a TR, tolerabilidade e efectividade do PER em dois estádios do tratamento de epilepsias. Apesar da TR e doentes sem crises aos 12 meses ser significativamente maior no PAG, o PER demonstrou ser um anti-epiléptico bem tolerado e mostrou efectividade mesmo nos doentes do ARG, particularmente nos doentes com CSG.

CO9. DIETA DE ATKINS MODIFICADA NO TRATAMENTO DE DOENTES ADULTOS COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UMA CONSULTA ORGANIZADA

Raquel Samões¹, Ana Cavalheiro², Catarina Teixeira¹, Sara Cavaco³, Bárbara Leal⁴, Joel Freitas⁵, João Chaves¹

1-Serviço de Neurologia, CHUP; 2-Serviço de Nutrição, CHUP; 3-Unidade de Neuropsicologia, CHUP; 4-Laboratório de Imunogenética, ICBAS; 5-Serviço de Neurofisiologia, CHUP. raquelsamoos.neurologia@chporto.min-saude.pt

Introdução: Existe muita experiência com a dieta cetogénica na criança com epilepsia refractária, mas no adulto a sua utilização é ainda limitada. A dieta de Atkins modificada (DAM) é mais adaptável, apresentando resultados semelhantes: redu-

ção $\geq 50\%$ das crises em 35% dos doentes. Desde maio 2017, este tratamento é disponibilizado no nosso Centro terciário a adultos com epilepsia refractária não cirúrgica, numa consulta organizada e multidisciplinar com neurologista, nutricionista e enfermeiro.

Objetivos: Caracterizar as variáveis clínico-demográficas, analisar prospectivamente a eficácia e segurança da DAM no tratamento de doentes adultos com epilepsia refractária.

Metodologia: Os dados foram colhidos do processo clínico e dos calendários de crises. A eficácia foi avaliada calculando a percentagem de redução da frequência mensal de crises. A tolerabilidade foi avaliada clínica e analiticamente.

Resultados: Dezasseis doentes iniciaram tratamento: 9(56%) do género feminino, 13(81%) com debilidade intelectual, média de idades=33,6anos(DP=13,1), média de idade de início das crises=6,3anos(DP=6,7), 13(81%) com epilepsia focal, 12(75%) com etiologia estrutural, frequência média de crises no mês prévio=98(DP=146), média de fármacos antiepilépticos em curso=3,7(DP=0,9), 7(44%) com estimulador do nervo vago. Seis(37,5%) descontinuaram a dieta, quatro precocemente por recusa em aderir e duas por ineficácia aos dois meses; quatro(25%) ainda não foram reavaliados. No mês 1(N=8), em cinco documentou-se agravamento da frequência das crises (só notado por uma doente), dois redução<50%(28%e43%), um redução $\geq 50\%$ (68%); aos 3 meses(N=5), três tiveram redução<50%(20%,30%e38%), dois redução $\geq 50\%$ (57%e72%); aos 6 meses(N=3), dois tiveram redução<50%(28%e30%) e outro superior(63%). Os cuidadores reportam melhoria cognitivo-comportamental em mais de metade dos doentes. Três apresentaram dislipidemia aos 3 meses, uma com necessidade de medicação, resolvidas aos 6 meses; dois tiveram obstipação.

Conclusão: A população que iniciou DAM tem epilepsias muito refractárias geralmente associadas a encefalopatias epiléticas. Embora sejam os primeiros dados, os resultados são atractivos comparados com o benefício expectável de um fármaco antiepiléptico adicional num doente farmacorresistente.

CO10. EFICÁCIA DA DIETA CETOGÉNICA, EM CRIANÇAS SEGUIDAS NO CENTRO MATERNO INFANTIL DO NORTE

Ana Paula Oliveira¹, Cristina Garrido², Carla Silva¹

1-Serviço de Nutrição e Alimentação, Centro Hospitalar do Porto; 2-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Porto. csilva.nutricao@chporto.min-saude.pt

Introdução: A dieta cetogénica caracteriza-se por uma baixa ingestão de hidratos de carbono e elevada ingestão de gordura. É indicada como terapia não farmacológica em crianças com diagnóstico de epilepsia refractária, deficiência de transportador tipo 1 de glicose e deficiência do complexo da desidrogenase do piruvato, entre outros. São evidentes os seus efeitos na redução das crises, contudo não é isenta de efeitos secundários.

Objetivo: Avaliar a eficácia e complicações da dieta cetogénica em crianças com tratamento superior a 6 meses, entre o período de 2014 a 2018.

Metodologia: Recolha dos dados dos processos clínicos eletrónicos das crianças a realizar dieta cetogénica desde 2014, e acompanhadas na consulta de Nutrição Pediátrica do Centro Materno Infantil do Norte.

Resultados: Foram avaliadas 20 crianças, que no início do tratamento apresentavam idades compreendidas entre os 10 meses e os 10 anos. Destas, 7 já não se encontram a realizar a dieta. Das desistências, os motivos mais observados foram a fal-

ta de obtenção de resultados, vômitos e recusa alimentar. Das 13 restantes, 8 apresentam uma redução das crises em 50%, 4 apresentam uma redução de 90% e 1 apresenta uma redução de 100%. Apesar da eficácia demonstrada, esta dieta apresenta algumas complicações, nomeadamente alterações dos parâmetros analíticos, como perfil lipídico (38%), vitaminas (8%) e minerais (54%).

Conclusão: A dieta cetogénica mostrou ser eficaz no tratamento destas situações clínicas, verificando-se uma redução significativa das crises, contudo, não funciona com todos os doentes. Há necessidade de uma avaliação regular dos parâmetros analíticos, com ajuste da dieta e suplementação. Ainda é uma dieta pouco utilizada nestas patologias, necessitando de maior divulgação junto dos profissionais de saúde.

CO11. ESTIMULADOR DE NERVO VAGO EM EPILEPSIA FÁRMACO-RESISTENTE – OUTCOME AOS CINCO ANOS

Inês Laranjinha¹, Vasco Sá Pinto³, Joel Freitas², João Ramalheira², João Lopes², Rui Rangel³, José Lopes Lima¹, João Chaves¹

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurofisiologia; 3-Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital de Santo António (CHUP-HSA).
m.i.laranjinha@gmail.com

Introdução: O estimulador do nervo vago (ENV) representa uma opção terapêutica paliativa em doentes com epilepsia refractária ao tratamento médico e sem indicação para cirurgia curativa.

Objectivos: Determinar a eficácia a longo prazo do ENV em doentes com epilepsia fármaco-resistente seguidos no Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP).

Métodos: Foram revistos retrospectivamente os processos clínicos dos doentes submetidos a colocação de ENV no CHUP entre Janeiro 2000 e Janeiro 2014. Foi feita caracterização do tipo de epilepsia e determinada eficácia do ENV (redução da frequência/duração de crises, número de quedas) num *follow-up* a dois e cinco anos.

Resultados: Foram implantados 81 ENV em 48 doentes do sexo masculino (59,3%) com epilepsia com início aos $6,3 \pm 7,0$ anos (média \pm desvio-padrão), classificada como estrutural 38 (46,9%), síndromes epilépticas 20 (24,7%), genética 12 (14,8%), desconhecida 10 (12,3%) e imunológica em um (1,2%). À data de colocação do ENV, tinham $26,2 \pm 13,0$ anos e epilepsia há $20,2 \pm 11,0$ anos. A maioria (48, 59,3%) apresentou melhoria, 42 (51,9%) com redução na frequência de crises, 40 (49,4%) na duração e 13 (16,0%) deixaram de ter quedas. De salientar, dois doentes ficaram livres de crises aos cinco anos; dois faleceram; em dois, o ENV foi desligado por complicações precoces. Na impressão clínica global, foi referida melhoria em 31 (38,3%) e melhoria marcada em 13 (16,0%) doentes. Após análise multivariada, todos os parâmetros na melhoria de crises (redução de frequência, duração e número de quedas) e impressão clínica global aos dois anos foram preditoras de melhoria aos cinco anos ($p < 0,01$); a complicação de disфония aos dois anos foi preditora de ausência de melhoria aos cinco anos ($p < 0,01$).

Conclusão: Na nossa amostra, o benefício demonstrado nos doentes com epilepsia fármaco-resistente com ENV aos dois anos foi mantido no *follow-up* aos cinco anos. O benefício nas crises e a impressão clínica global aos dois anos foram preditoras de benefício do ENV aos cinco anos.

CO12. ENCEFALOPATIAS EPILEPTICAS GENÉTICAS: ANÁLISE DE CASUÍSTICA HOSPITALAR E PARADIGMA DIAGNÓSTICO

Rita Martins¹, Sofia Quintas², Pedro Viana³, Tiago Proença Santos², Ana Berta Sousa⁴, Oana Moldovan⁴, Patrícia Dias⁴, Joana Coelho², Teresa Moreno², Isabel Amorim³, Rita Peralta³, Carla Bentes³, José Pimentel³, António Levy Gomes²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte.

ritadossantosmartins@gmail.com

Introdução: As técnicas de *next generation sequencing* (NGS), incluindo a sequenciação do exoma, têm permitido identificar novos genes nas encefalopatias epilépticas (EE). Pretendemos caracterizar doentes com EE, relativamente às alterações genéticas mais frequentes e rentabilidade diagnóstica dos métodos utilizados.

Métodos: Estudo retrospectivo descritivo, idade < 6 anos, estudo genético disponível (2008-2018), decisão do método pelo médico assistente. Diagnóstico por painel NGS multigénico (PNGS) para EE ou exoma (Grupo 1), cariótipo ou *array*-CGH (*comparative genomic hybridization*) (Grupo 2), estudo dirigido de um gene (Grupo 3).

Resultados: Total de 52 doentes, 69% com estudo conclusivo. Grupo 1 (n=16): identificação de variantes nos genes *MECP2*, *CHD2*, *SCNA1* (n=3), *PCHD19* (n=2), *RARS-2* (n=2), *KCNT1*, *KCNQ2*, *GPHN* e *STXBP1* por PNGS; nos genes *DYNC1H1* e *WWOW* por exoma. Em todos, a epilepsia teve início no primeiro ano de vida. As apresentações sindrômicas mais frequentes foram a EE precoce não específica (n=5), síndromes de Dravet (n=3), Ohtahara (n=3) e West (n=2). Todos evoluíram com atraso psicomotor moderado a grave. Apenas o caso variante no *DYNC1H1* apresentava dismorfias craniofaciais. Grupo 2 (n=12): trissomia 21, cromossomas 20 em anel e 15 isoditômico. Por *array*-CGH salientam-se alterações do número de cópia envolvendo *ABC1* e *MBD5*. Grupo 3 (n=7): variantes em *SNC1A* (n=6), *ZEB2* e *MECP2* (n=2) nas síndromes de Dravet, Mowat-Wilson e Rett, respectivamente. No grupo sem diagnóstico (n=16), destacam-se 9 variantes de significado clínico incerto por painel/exoma. A síndrome de Lennox-Gastaut não apresentou nenhum resultado genético positivo. A rentabilidade dos PNGS foi de 39% e o estudo dirigido permitiu o diagnóstico da totalidade dos casos pedidos.

Conclusão: A identificação genética da nossa amostra foi heterogénea. O estudo das EE por cariótipo, *array*-CGH e análise dirigida de um gene está indicado na presença de fenótipo particular e/ou dismorfias sugestivas. Caso contrário, devem-se privilegiar os painéis NGS multigénicos e sequenciação do exoma pela relação custo-eficácia.

COMUNICAÇÕES ORAIS - C

sábado, 9 março 2019, 16h30-17h30

CO13. CRISES SINTOMÁTICAS AGUDAS NA DOENÇA VASCULAR CEREBRAL – CASUÍSTICA DE UMA UNIDADE DE AVC

Rafael Jesus¹, Carolina Azóia¹, Vera Espírito Santo¹, Rita Raimundo¹, Michel Mendes¹, Andreia Veiga¹, Pedro Guimarães¹
 1- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real
 rafaelgeraldo92@gmail.com

Introdução: O AVC é uma das principais causas de crises sintomáticas agudas, ainda que a incidência deste fenómeno em doentes com patologia cerebrovascular seja reduzida (entre 3 a 6%).

Objetivo: Analisar a frequência de apresentação de crises sintomáticas agudas em doentes admitidos por patologia cerebrovascular e analisar dados clínicos, epidemiológicos, eletroencefalográficos e de seguimento após o internamento desses doentes.

Métodos: Análise retrospectiva dos registos clínicos de doentes admitidos na unidade de AVC de um centro hospitalar, durante 3 anos, que apresentaram crise sintomática aguda nesse contexto.

Resultados: De um total de 1361 doentes admitidos na unidade de AVC, identificaram-se 28 doentes que apresentaram crises sintomáticas agudas (2,1%). 57% dos doentes eram mulheres e a média de idades foi 75,5 anos. Entre os subtipos de patologia cerebrovascular, as crises sintomáticas agudas foram proporcionalmente mais frequentes na trombose venosa cerebral (5/21, 23,8%). A crise ocorreu à apresentação em 18 casos (64,3%). Semiologicamente prevaleceram as crises focais motoras (n=21, 75%), das quais 13 evoluíram para tónica-clónica bilateral. 6 doentes (21,4%) apresentaram estado de mal epiléptico. Nos doentes que realizaram eletroencefalograma (n=21, 75%) os padrões mais frequentes foram a atividade lenta regional e as descargas periódicas lateralizadas. 26 doentes (92,9%) fizeram terapêutica anti-epiléptica, maioritariamente em monoterapia com levetiracetam (n=14, 53,8%). 4 doentes faleceram no decorrer do internamento. À data de alta, 90,9% (n=20) dos doentes foram medicados com anticonvulsivo para o domicílio, principalmente em monoterapia com levetiracetam (n=13, 65%). 4 doentes (18,2%) tiveram crises não provocadas num seguimento de um ano após o internamento.

Conclusão: A incidência de crises sintomáticas agudas na doença cerebrovascular é reduzida, apresentando-se maioritariamente nas primeiras horas de instalação do evento vascular. A ocorrência de crises não provocadas no seguimento após internamento destes doentes é relativamente baixa.

CO14. FENÓMENOS PAROXÍSTICOS NUM SERVIÇO DE URGÊNCIA PEDIÁTRICO – DIAGNÓSTICO E SEGUIMENTO

Filipa Rodrigues^{1,2}, Jacinta Mendes³, Bruno Silva⁴, Cristina Pereira^{1,5}, Conceição Robalo^{1,5}

1- Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), Coimbra; 2- Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro; 3- Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Oeste, Caldas da Rainha; 4- Serviço de Neurologia, CHUC, Coimbra; 5- Centro Integrado de Epilepsia – Laboratório de EEG – Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC, Coimbra
 filipa.a.rodrigues@gmail.com

Introdução: Os fenómenos paroxísticos (FP) ocorrem em todas as idades, sendo particularmente frequentes em idade

pediátrica e um motivo de procura de cuidados médicos urgentes e de elevada ansiedade nos cuidadores.

Objetivos: Caracterização dos FP que motivaram uma avaliação no Serviço de Urgência (SU) Pediátrico de um hospital de nível III e sua evolução após 3 anos.

Material e métodos: Estudo observacional e descritivo dos processos clínicos das crianças admitidas no SU do HP-CHUC, entre 01/12/2015 e 31/03/2016, analisando o episódio agudo (variáveis demográficas, manifestações clínicas, exame neurológico, investigação), recorrência dos eventos, orientação/evolução em ambulatório e o diagnóstico definitivo após 3 anos. Excluído o período neonatal.

Resultados: Registaram-se 178 admissões no SU motivadas por FP, correspondentes a 161 crianças, com discreto predomínio do género masculino (50,9%). A mediana de idades foi de 7,9 anos. A apresentação clínica mais frequente foi: lipotimia/síncope (37,6%), episódios sugestivos de crises epiléticas (21,3%) e convulsões febris (21,3%). Os FP ocorreram num contexto infeccioso em 30,3%, algico em 15,2%, de ortostatismo prolongado/ambiente sobreaquecido em 9,0%, de stress emocional em 7,3% e de esforço em 6,2% dos episódios. Foram observadas por Neuropediatra (NP) 56 crianças (31,4%) e 36 realizaram vídeo-EEG no SU, que revelou alterações em metade dos casos. Foram orientadas para as consultas de NP/Epilepsia 77 crianças (43,2%). Após três anos, os FP não epiléticos (FPNE) foram o diagnóstico final em 99 episódios (55,6%), sendo na sua maioria de etiologia vaso-vagal (58,6%). Os fenómenos epiléticos (FE) foram identificados em 79 episódios (44,4%), 37 com convulsões febris e 42 em crianças com epilepsia conhecida. Foram diagnosticados 9 novos casos de epilepsia (9/161; 0,06%).

Conclusão: Os FP foram predominantemente de causa não epilética. A observação/orientação por NP e a realização de vídeo-EEG, sempre que necessária, permitiu uma melhor acuidade diagnóstica, evitando investigação ou terapêutica excessivas e desadequadas.

CO15. PERFIL NEUROCOGNITIVO NA EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS DA INFÂNCIA

João Carvalho¹, Ana Filipa Lopes^{1,2}, Filipa Merino³, José Paulo Monteiro¹, Maria José Fonseca¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva – Hospital Garcia de Orta; 2-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC) da FPCE-UC; 3-Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Católica Portuguesa.
 soujoao@hotmail.com

Introdução: A epilepsia de ausências da infância (EAI) é considerada classicamente uma epilepsia “benigna”, com boa resposta aos anti-epilépticos. Não obstante, diversos estudos têm revelado défices ligeiros em vários domínios cognitivos, com impacto a nível académico e funcional.

Objetivos: Caracterizar o funcionamento neurocognitivo de um grupo de doentes com EAI, comparando-o com controlos e estudando o impacto de variáveis clínicas nas funções cognitivas examinadas.

Metodologia: Estudo retrospectivo de um grupo de 35 doentes com EAI submetidos a avaliação neuropsicológica num dado momento do seu seguimento. Usámos um grupo de controlo emparelhado nas variáveis idade, género e escolaridade dos pais. O protocolo avaliou funções no domínio da memória, linguagem, atenção e funções executivas (Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Coimbra).

Resultados: A comparação com os controlos revelou, nas crianças com EAI, problemas ao nível da linguagem [compreensão ($p < .001$), fluência verbal fonémica ($p = .003$), acesso ao léxi-

co ($p < .001$) e consciência fonológica ($p = .003$), memória verbal ($p = .04$), atenção [sustentada ($p < .001$) e dividida ($p = .006$)], capacidade de planeamento ($p = .001$) e resolução de problemas ($p = .033$). Nas epilepsias de início até aos 6 anos detectaram-se problemas mais acentuados na aptidão visuoperceptiva ($p = .008$) e no acesso ao léxico ($p = .033$). Um intervalo superior a 9 meses entre a primeira crise e o início do tratamento associou-se a maiores dificuldades na memória de trabalho visual ($p = .048$).

Conclusão: Este estudo, em consonância com o que tem sido descrito, revela dificuldades dos doentes com EAI em vários domínios cognitivos. O atraso na instituição de terapêutica teve também impacto a nível cognitivo, reforçando a importância de um diagnóstico e tratamento precoce.

Estes resultados vêm enfatizar a importância da avaliação neuropsicológica precoce às crianças com EAI, usando protocolos compreensivos e extensos e fazendo, quando necessário, a devida articulação com as famílias e escolas.

CO16. VALIDADE PSICOMÉTRICA E INFLUÊNCIA DAS VARIÁVEIS SOCIODEMOGRÁFICAS NO TESTE DA BARRAGEM DE TOULOUSE E PIÉRON NUMA AMOSTRA DE ADULTOS COM EPILEPSIA

Marisa Lima^{1,2}, Élia Baeta³, Diana Duro^{4,5}, Mário R. Simões^{1,2}, Isabel Santana^{4,6}

1- Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 2- Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC), Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 3- Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo; 4- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5- Unidade de Psicologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 6- Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra
marisalima5@hotmail.com

Introdução: A avaliação neuropsicológica é uma componente basilar da monitorização de doentes com epilepsia. O Teste da Barragem de Toulouse-Piéron (TP) é um instrumento psicométrico capaz de avaliar a atenção, velocidade de processamento e resistência à fadiga, sendo por isso útil na avaliação destes doentes.

Objetivos: Avaliar as propriedades psicométricas e a influência das variáveis sociodemográficas do TP em adultos com epilepsia refratária, especificamente com esclerose mesial, comparados com adultos saudáveis.

Métodos: Estudo transversal com 120 sujeitos: 60 adultos saudáveis (GC) e 60 doentes com epilepsia (GE), entre os 45 e os 70 anos de idade. Foram exploradas as propriedades psicométricas dos dois índices principais do TP: Rendimento de Trabalho (RT) e Índice de Dispersão (ID). Os desempenhos no teste foram correlacionados com os obtidos no Trail Making Test (TMT-A/B).

Resultados: A média de idade da amostra é de 51.16±5.69 anos, com 8.05±4.27 anos de escolaridade, sendo composta por 45.7% de mulheres. Verificaram-se diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos em todas as medidas (GC>GE: $p < .001$). O TP revelou uma acuidade diagnóstica elevada para o GE: ponto de corte para TP-RT <121 (AUC=0.857) e para TP-DI >11 (AUC=.965). O teste apresentou também boas propriedades psicométricas: 1) correlação significativa com a idade (TP-RT e idade: $r = -.152$, $p < .05$) e escolaridade (TP-RT e escolaridade: $r = .522$, $p < .01$; TP-ID e escolaridade: $r = -.578$, $p < .01$); 2) valores elevados de correlação com o TMT-

-A/B (TP-RT e TMT A: $r = -.606$, $p < .01$; TP-RT e TMT B: $r = -.622$, $p < .01$; TP-ID e TMT A: $r = .639$, $p < .01$; TP-ID e TMT B: $r = .606$, $p < .01$), indicadores de validade convergente.

Conclusão: Os resultados sugerem que o TP é um instrumento válido para a avaliação de doentes com epilepsia, especificamente esclerose mesiais. Verificou-se ainda que níveis elevados de escolaridade resultam em melhores desempenhos em todas as medidas atencionais estudadas (que sofrem um efeito negativo com a idade).

CO17. TRAIL MAKING TEST COMO INSTRUMENTO DE AVALIAÇÃO DO FUNCIONAMENTO EXECUTIVO E ATENCIONAL EM PACIENTES COM EPILEPSIA: VALIDADE PSICOMÉTRICA E INFLUÊNCIA DAS VARIÁVEIS SOCIODEMOGRÁFICAS NO DESEMPENHO

Marisa Lima^{1,2}, Élia Baeta³, Diana Duro^{4,5}, Mário R. Simões^{1,2}, Isabel Santana^{4,6}

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 2-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC), Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Unidade de Psicologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 6-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra.
marisalima5@hotmail.com

Introdução: O Trail Making Test (TMT; forma A e B) é considerado uma medida válida na deteção e monitorização de alterações cognitivas, com potencial contributo para a distinção entre patologias neurológicas. Apesar de ser uma prova normalizada para a população portuguesa, continua a carecer de estudos de validação específicos com grupos clínicos.

Objetivos: Avaliar o efeito da idade e escolaridade em medidas atencionais, de velocidade de processamento, memória de trabalho e funções executivas em adultos com Epilepsia.

Métodos: Estudo transversal com 213 doentes com Epilepsia, com idades compreendidas entre os 25 e os 69 anos, divididos em cinco grupos etários com dez anos de intervalo cada, equivalentes aos estabelecidos no estudo normativo do TMT-A/B para a população portuguesa.

Resultados: A média de idades da amostra é de 49.96±9.03 anos e de 8.90±4.25 anos de escolaridade, sendo composta por 51.2% de mulheres. Verificou-se a existência de uma interação significativa entre o TMT-A/B e a idade em todos os grupos (TMT-A e idade: $r = .541$, $p < .01$; TMT-B e idade: $r = .686$, $p < .01$), assim como com a escolaridade (TMT-A e escolaridade: $r = -.417$, $p < .01$; TMT-B e escolaridade: $r = -.488$, $p < .01$). De acordo com as análises de regressão, a idade foi o maior preditor dos desempenhos obtidos. Especificamente, no TMT-A, juntamente com a escolaridade, o modelo explicou 25.7% da variância dos resultados. No TMT-B, o mesmo modelo representou 32.4%. Paralelamente, verificou-se que, quando comparadas com os dados normativos do TMT, as pontuações médias dos cinco grupos da amostra situavam-se entre dois e três desvios-padrão acima da média.

Conclusão: As capacidades de memória de trabalho, atenção e funções executivas avaliadas através do TMT diminuem com a idade. Os doentes com Epilepsia são consideravelmente mais lentos em tarefas cronometradas comparativamente a adultos saudáveis da comunidade, contudo, doentes com escolaridade mais elevada obtêm performances superiores.

CARTAZES - 1

sexta-feira, 8 março 2019, 11h00-12h20

P1. CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL FARMACOCINÉTICO DO LEVETIRACETAM EM DOENTES PORTUGUESES COM EPILEPSIA

Luis Silva¹, Anabela Almeida^{2,3}, Rui Silva¹, Joana Gonçalves¹, Francisco Sales⁴, Ana Silva⁴, Amílcar Falcão^{1,3}, Ana Fortuna^{1,3}
 1-Laboratório de Farmacologia e Cuidados Farmacêuticos da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra; 2-CIVG – Centro de Investigação Vasco da Gama. Escola Universitária Vasco da Gama, Coimbra; 3-CIBIT – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, University of Coimbra; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
 anacfortuna@gmail.com

Introdução: O levetiracetam (LEV) é um anti-epiléptico (AE) de nova geração prescrito para o controlo/tratamento de crises epilépticas focais e generalizadas. Apresenta uma absorção rápida e quase completa e baixa ligação às proteínas plasmáticas (<10%), sendo quase exclusivamente excretado na sua forma inalterada por via renal. Apesar destas características farmacocinéticas, o LEV apresenta uma grande variabilidade inter- e intra-individual, nomeadamente em populações como as crianças, os idosos, as grávidas e os insuficientes renais. Além disso, uma vez que é um fármaco relativamente recente, as suas características farmacocinéticas ainda não foram totalmente caracterizadas, nomeadamente na população portuguesa.

Objetivo: Caracterizar o comportamento cinético do levetiracetam em doentes com epilepsia internados no Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Material e Métodos: O presente trabalho incluiu 29 doentes com epilepsia (17 mulheres e 12 homens, idade: 33.1 ± 15.3 anos), internados no Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra entre 1 de janeiro de 2018 e 31 de janeiro de 2019 e dos quais se obtiveram 71 concentrações plasmáticas de levetiracetam.

Os parâmetros farmacocinéticos do LEV foram determinados para cada doente através da aplicação informática PKS (Abbottbase Pharmacokinetics Systems). O volume de distribuição (Vd, L/Kg) e a clearance (CL, mL.kg⁻¹.h⁻¹) foram estimados utilizando pelo menos dois pares concentração/tempo. A análise estatística foi realizada com recurso ao software Statistical Package for the Social Science (IBM SPSS, versão 24).

Resultados: O Vd médio observado foi de 0,82 ± 0,41 L.Kg⁻¹ (n=29) na amostra total, 0,68 ± 0,32 L.Kg⁻¹ nas mulheres (n=17) e 1,03 ± 0,44 L.Kg⁻¹ nos homens (n=12), não tendo sido identificadas diferenças estatisticamente significativas (p > 0,05). A CL média observada foi de 68 ± 25 mL.kg⁻¹.h⁻¹ (n=29) na amostra total, 61 ± 24 mL.kg⁻¹.h⁻¹ nas mulheres (n=17) e 79 ± 25 mL.kg⁻¹.h⁻¹ nos homens (n=12), sem diferenças estatisticamente significativas (p > 0,05). Para ambos os parâmetros farmacocinéticos, a variabilidade inter-individual foi elevada, tendo variado entre 33,7 e 50,0 %. Em indivíduos com peso normal (n=12), o Vd médio observado foi de 0,84 ± 0,18 L.Kg⁻¹ e em indivíduos com excesso de peso ou obesos (n=17) foi 0,81 ± 0,51 L.Kg⁻¹, enquanto a CL foi de 69 ± 22 mL.kg⁻¹.h⁻¹ e 67 ± 28 mL.kg⁻¹.h⁻¹, respetivamente. Em doentes co-medicados com AEs indutores enzimáticos, o Vd médio foi maior no grupo com indutores [1,00 ± 0,59 L.Kg⁻¹ (n=7) versus 0,77 ± 0,32 L.Kg⁻¹ (n=22)], tendo a CL aumentado aproximadamente 42% no grupo co-administrados

com AEs indutores enzimáticos (88 ± 26 mL.kg⁻¹.h⁻¹) em relação ao grupo com inibidores (62 ± 22 mL.kg⁻¹.h⁻¹).

Conclusão: Os valores de Vd e CL encontrados na população aqui estudada são similares aos descritos em estudos internacionais, verificando-se a existência de uma tendência de aumento do Vd no sexo masculino e considerável influência da co-administração de fármacos AEs indutores metabólicos, quer no que diz respeito ao Vd quer à CL. A não obtenção de diferenças estatisticamente significativas pode resultar da elevada variabilidade inter-individual observada, o que alerta para o facto de outras variáveis, para além do sexo e fármacos co-administrados, poderem interferir na farmacocinética do levetiracetam.

Agradecimentos: Os autores agradecem à Fundação para Ciência e Tecnologia (FCT), Agência Portuguesa para a Investigação Científica, pelo suporte financeiro através do projeto POCI-01-0145-FEDER-030478.

P2. PERAMPANEL EM DOENTES COM EPILEPSIA RELACIONADA COM TUMORES PRIMÁRIOS DO SNC

Mariana Fernandes¹, Daniela Garcez¹, Andrea Soares², João Passos¹, Joana Marques¹, Ana Azevedo¹, Sofia Nunes³, Ilda Costa¹, João Nunes¹, Duarte Salgado¹, John Peter Foreid^{1,2}, Teresa Pimentel^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 3-Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa.
 mariana.valente.fernandes@gmail.com

Introdução: Os doentes com tumores primários do SNC (TPSNC) desenvolvem frequentemente resistência a fármacos anti-epilépticos, problema agravado pela sua frequente associação a progressão tumoral, necessidade de tratamento oncológico concomitante e impacto de efeitos iatrogénicos.

Objetivos: Avaliar a resposta e tolerabilidade ao Perampanel em doentes com epilepsia relacionada com TPSNC.

Métodos: Descrição retrospectiva de doentes tratados com Perampanel num hospital oncológico, entre Julho de 2016 e Janeiro de 2019.

Resultados: Foram tratados dez doentes (F=6, M=4), idade média 38,9 anos, tempo médio de seguimento após introdução de Perampanel 12,1 meses. Sete doentes foram diagnosticados em idade adulta: glioblastoma, IDH *wild-type* (n=3); glioblastoma, IDH mutado (n=1); oligodendroglioma, IDH mutado e com codelecção 1p/19q (n=1); oligodendroglioma, SOE (n=1); linfoma primário do SNC (LPSNC, n=1). Três doentes são sobreviventes de TPSNC em idade pediátrica, com meduloblastoma, SOE (n=2) e PNET (n=1), e epilepsia generalizada. Os doentes com gliomas e LPSNC encontravam-se em progressão clínica e/ou imagiológica (sob tratamento oncológico n=6, palição n=1) aquando da introdução do Perampanel. Os sobreviventes de TPSNC em idade pediátrica encontravam-se em vigilância prolongada. Todos os doentes com gliomas responderam (ausência de crises n=3, redução de 50% da frequência das crises n=3). O doente com LPSNC não obteve melhoria. Dois doentes sobreviventes de TPSNC em idade pediátrica tiveram redução de 50% da frequência das crises (um doente apenas transitoriamente), ausência de resposta no outro doente. Verificaram-se efeitos secundários (sobretudo ataxia) nos três doentes sobreviventes de TPSNC em idade pediátrica.

Conclusão: A apresentação destes casos clínicos demonstra o potencial terapêutico do Perampanel na epilepsia relacionada com TPSNC, nomeadamente gliomas, sustentando a suposição

da epilepsia nestes tumores estar relacionada com um excesso de glutamato e sobreactivação de receptores AMPA. No futuro, a escolha de anti-epilépticos nestes doentes poderá beneficiar de uma estratificação, de acordo com os aspectos citogenéticos do tumor.

P3. O PAPEL DA SUPLEMENTAÇÃO COM VITAMINA B12 NO CONTROLO DA EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Carolina Queiroz Azóia¹, Rafael Jesus¹, Rita Raimundo¹, Pedro Guimarães¹, Maria do Céu Branco¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro – Hospital de Vila Real. carolinaqueirozazoi@gmail.com

Introdução: A carência de vitamina B12 é causa de um conjunto de doenças neurológicas das quais se destacam mielopatia, neuropatia e distúrbios neuropsiquiátricos. Existem poucos casos reportados em que se descreve a associação entre a deficiência de vitamina B12 e crises epilépticas, sendo a literatura parca acerca do papel potencial deste défice na condição de epilepsia refractária. O uso prolongado de alguns fármacos antiepilépticos foi já sugerido como causa dessa mesma deficiência.

Casos clínicos: Os casos apresentados dizem respeito a três doentes (um homem de 63 anos e duas mulheres de 65 e 70 anos), todos eles com epilepsia, com crises focais, de difícil controlo sem alterações estruturais identificáveis na ressonância magnética encefálica. Durante a evolução clínica dos três quadros descritos, pautados por farmacoresistência, foi detectado défice de vitamina B12 e iniciada terapêutica intramuscular com cianocobalamina. A esta seguiu-se uma redução significativa da frequência de crises bem como da disfuncionalidade a elas associada. A introdução da suplementação vitamínica permitiu simplificar o esquema em politerapia usado até então e os doentes permaneceram sem crises por períodos de tempo que nunca haviam sido conseguidos com recurso exclusivo a fármacos antiepilépticos.

Conclusão: A deficiência de vitamina B12 no contexto de crises epilépticas ou epilepsia é provavelmente subdiagnosticada, nomeadamente na ausência de envolvimento hematológico expresso na forma de anemia megaloblástica. A sua correcção parece ser responsável por uma redução significativa da frequência de crises. A fisiopatologia da epileptogénese associada a esta carência não é ainda bem compreendida; contudo, estudos laboratoriais revelaram que neurónios com bainhas de mielina destruídas pelo défice estão mais susceptíveis aos efeitos excitatórios do glutamato. Discute-se a necessidade de implementar o doseamento dos níveis de vitamina B12 na abordagem de crises epilépticas recorrentes e na epilepsia de difícil controlo.

P4. PADRÃO BRUGADA INDUZIDO PELA LAMOTRIGINA: UM EFEITO SECUNDÁRIO POUCO CONHECIDO

Filipa Dourado Sotero¹, José Rosa², Nelson Cunha^{3,4}, Ana Franco⁵, José Pimentel^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 3-Serviço de Cardiologia, Departamento Coração e Vasos, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 5-Laboratório de EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte. fdouradosotero@gmail.com

Introdução: A Síndrome de Brugada (SB) é uma canalopatia hereditária associada a risco de morte súbita. A mutação do SCN5A, codificador da subunidade alfa dos canais de sódio (CS), é a variante mais prevalente (30% dos casos). O diagnóstico é estabelecido com a documentação de um padrão electrocardiográfico típico, espontaneamente ou através de um teste provocativo com bloqueadores dos CS. A lamotrigina (LTG), fármaco bloqueador destes canais, pode induzir o padrão e consequentemente a síndrome, sendo raros os casos descritos na literatura.

Caso Clínico: Homem, 64 anos, com antecedentes de depressão maior. Crise tónico-clónica generalizada noturna aos 60 anos, bem como episódios noturnos de movimentos mastigatórios e automatismos bimanuais com duração de 3 a 5 minutos desde os 20 anos. Iniciou terapêutica com ácido valpróico 500 mg 12/12h. O EEG documentou actividade lenta focal temporal bilateral e actividade epiléptica temporal direita e a RM-CE ectasia dos sulcos corticais na alta convexidade parietal direita. No último ano apresentou um aumento da frequência das crises noturnas controladas com adição de LTG 100 mg/dia. No entanto, surgiram simultaneamente síncope, motivo pelo qual realizou Holter com reconstrução nas 12 derivações e ECG que documentou padrão Brugada tipo 1. Suspendeu LTG de imediato e iniciou levetiracetam 500mg 12/12h. Posteriormente, realizou prova de flecaína que foi negativa e repetiu ECG com normalização do padrão. A pesquisa da mutação SCN5A foi negativa.

Conclusão: Admite-se o bloqueio não-selectivo de canais de sódio a nível sistémico (nomeadamente cardíaco) pela LTG como mecanismo indutor do padrão electrocardiográfico com características de Brugada. Ainda que este fármaco não esteja formalmente contra-indicado nos indivíduos com SB, este é um possível efeito adverso que deve ser considerado.

P5. LACOSAMIDA NO TRATAMENTO DE ESTADO DE MAL EM DOENTES ONCOLÓGICOS

Mariana Fernandes¹, Daniela Garcez¹, Andrea Soares², João Passos¹, Joana Marques¹, Ana Azevedo¹, Sofia Nunes³, Ilda Costa¹, João Nunes¹, Duarte Salgado¹, John Peter Foreid^{1,2}, Teresa Pimentel^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 3-Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa.

mariana.valente.fernandes@gmail.com

Introdução: O Estado de Mal Epiléptico (EME) em doentes oncológicos, mesmo na ausência de lesões estruturais do SNC, constitui um desafio terapêutico frequente e particular, nomeadamente pelas comorbilidades e possíveis interacções medicamentosas inerentes a esta população.

Objectivos: Avaliar a resposta e tolerabilidade da Lacosamida intravenosa em doentes oncológicos com EME.

Métodos: Caracterização clínica e evolutiva dos doentes em EME tratados com Lacosamida intravenosa, num hospital oncológico.

Resultados: Foram tratados 11 doentes (F=4; M=7), com idade média de 56,1 anos. Seis doentes com tumores primários do SNC (glioblastoma, IDH *wild-type* n=5; linfoma primário do SNC n=1), três doentes com tumores sistémicos e envolvimento do SNC por lesão parenquimatosa (linfoma Hodgkin n=1, linfoma não Hodgkin n=1, cancro da mama n=1), dois doentes com tumores sistémicos sem envolvimento do SNC (leucemia

linfoblástica aguda n=1, carcinoma pavimento celular da laringe n=1). Todos os doentes com tumores primários do SNC tinham antecedentes de epilepsia. Sete doentes apresentaram estado de mal convulsivo (focal motor em cinco, mioclónico em dois) e quatro doentes estado de mal não convulsivo. A etiologia do estado de mal incluiu: progressão tumoral em oito doentes, associada a tratamento concomitante com RT em dois deles; encefalite viral num doente; sem etiologia determinada em dois. A Lacosamida foi o segundo fármaco a ser administrado em seis doentes e o terceiro nos restantes. Foi eficaz na interrupção do estado de mal em cinco dos 11 doentes. Nos doentes que não responderam, não houve resolução do EME mesmo após a introdução de outros fármacos, verificando-se o óbito em poucos dias, por progressão de doença. Em nenhum doente foram verificados efeitos secundários.

Conclusão: A formulação intravenosa de Lacosamida representa uma opção terapêutica segura e potencialmente eficaz no tratamento de EME em doentes oncológicos, podendo ser considerada numa fase precoce da abordagem destes doentes.

P6. ESTADO DE MAL MIOCLÓNICO REFRACTÁRIO

Octávia Costa¹, Eduardo Freitas^{1,2}, Marta Pereira³, João Pereira¹, Célia Machado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo; 3-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Ponte de Lima.
octavia.costa@hospitaldebraga.pt

Introdução: O estado de mal mioclónico (EMM) em idades mais avançadas associa-se a encefalopatias tóxico-metabólicas, lesões hipoxico-iskémicas, doenças neurodegenerativas e síndromes epiléticas generalizadas.

Caso Clínico: Mulher de 70 anos, com antecedentes de atraso do desenvolvimento psicomotor desde a infância, apresenta nos últimos três anos quadro progressivo de alterações do comportamento e marcha. Desde há um ano tem episódios sugestivos de crises tónico-clónicas generalizadas (CTCG) não medicadas. Sem antecedentes de mioclonias matinais, sem história familiar de doenças neurológicas. Um mês antes da admissão inicia mioclonias dos quatro membros com alteração do estado de consciência (AEC), sendo admitida por CTCG. Encontrava-se medicada com quetiapina 100mg, haloperidol 1mg, mirtazapina 15mg, bromazepam 3mg, sem alterações recentes.

Apresentava EEG compatível com EMM, com melhoria do traçado após diazepam endovenoso. Pela refractariedade, iniciou sequencialmente LVT 3000mg/dia, VPA 1000mg/dia, clonazepam 2mg/dia, perampanel 8mg, lacosamida 200mg/dia e perfusão de midazolam. Pela suspeita de encefalite auto-imune completou ciclo de metilprednisolona sem benefício.

Do estudo realizado apresentava hiperparatiroidismo secundário a deficiência de vitamina D que foi corrigido. A RM cerebral mostrava atrofia generalizada. Apresentava RM cervical, análise de LCR e soro com pesquisa de autoanticorpos normais.

Após controlo de crises manteve-se em mutismo, sem cumprir ordens, com tetraparésia flácida. No internamento apresentou movimentos coreicos generalizados que cessaram após toma de haloperidol. Teve alta medicada com LVT 3000mg/dia, VPA 1000mg/dia, clonazepam 2mg/dia, perampanel 4mg, quetiapina 100mg/dia, mirtazapina 15mg, bromazepam 3mg, carbonato de cálcio e colecalciferol.

Um mês depois mantinha estado de dependência prévio, sem novos episódios de movimentos involuntários ou AEC.

Conclusão: Apresentamos um caso de EMM refractário numa doente sem diagnóstico de epilepsia.

Considerando os antecedentes de síndrome demencial, alterações da marcha e ausência de recuperação ao estado prévio, a principal hipótese diagnóstica será doença neurodegenerativa.

Destacam-se as dificuldades terapêuticas e o mau prognóstico que pode associar-se a esta condição.

P7. ESTADO DE MAL EPILÉTICO APÓS CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DEVIDO A EDEMA PERI-ELÉTRODO

Filipe Godinho¹, Manuel Machado¹, Ana Calado¹, João Lourenço¹, Joana Parra¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António dos Capuchos, Centro Hospitalar Lisboa Central.
filipegodinho@gmail.com

Introdução: O edema cerebral peri-eléctrodo após cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda (DBS) é considerado uma complicação rara. Apesar da fisiopatologia deste fenómeno não estar completamente esclarecida, a apresentação clínica desta entidade pode ser grave.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um homem de 58 anos com Doença de Parkinson que é admitido numa Unidade de Cuidados Intensivos (UCI) por estado de mal convulsivo, três dias presença de hipodensidade peri-eléctrodos de DBS, compatível com edema. O doente apresentava-se apirético e as análises laboratoriais, incluindo hemoculturas, excluíram a presença de etiologia infecciosa. O exame do LCR era normal. Os eletroencefalogramas não registaram atividade paroxística. Foi iniciada medicação antiepiléptica (levetiracetam 3g/dia e fenitoína 600mg/dia) e antibioterapia. Assistiu-se a uma reversão completa do quadro neurológico e a avaliação imagiológica subsequente registou uma regressão do edema peri-eléctrodo.

Conclusão: De acordo com a literatura, o edema associado aos eléctrodos de DBS é uma reacção transitória e relativamente frequente. Contudo, apenas uma pequena proporção de doentes apresenta sintomas neurológicos, que pode ir desde um estado confusional ligeiro transitório até à presença de crises epiléticas. O tempo de resolução do edema é de seis semanas, em média. Estudos mais recentes não recomendam o uso de corticoterapia ou antibióticos no tratamento destes doentes, uma vez que se trata de um fenómeno autolimitado no tempo.

P8. UMA NEUROTOXINA CAMUFLADA – ESTADO DE MAL EPILÉTICO SUPER-REFRATÁRIO SECUNDÁRIO A INTOXICAÇÃO ACIDENTAL POR CICUTA

Sara Parreira¹, Manuel Abecassis², Joana Vieira³, João Nave⁴, Ana Patrícia Antunes¹, Henrique Bento⁴, Isabel Moniz⁴

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Anestesiologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa; 3-Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa; 4-Unidade de Cuidados Intensivos Neurocríticos, Serviço de Medicina Intensiva, Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa.
sara.b.parreira@gmail.com

Introdução: As intoxicações encontram-se entre as causas menos frequentes de estado de mal epilético. A importância

de conhecer as toxinas envolvidas prende-se com implicações diagnósticas, terapêuticas e prognósticas. Apresentamos um caso clínico de estado de mal epilético super-refratário por intoxicação acidental por cicuta.

Caso Clínico: Mulher, 41 anos, previamente saudável. Após ingestão de tubérculo selvagem, iniciou quadro de vômitos e alteração do estado de consciência, seguido de 3 crises tónico-clónicas generalizadas (CTCG). À chegada ao hospital recorrência de CTCG, refratárias a valproato de sódio. Sedada com midazolam e propofol, com persistência de mioclonias. Induzido coma barbitúrico com tiopental e introduzido levetiracetam. EEG sem atividade epilética sob tiopental 3mg/kg/h, mas após redução da sedação retomou descargas periódicas abundantes no EEG, pelo que foram introduzidos sequencialmente lacosamida, clonazepam e cetamina, sem eficácia. Retomou tiopental até 5mg/kg/h, com redução da atividade epilética, pelo que iniciou fenobarbital. Introduzido ainda perampanel, mantendo tiopental. Sob esta terapêutica, EEG sem atividade epilética, permitindo redução progressiva de propofol, cetamina e tiopental até suspensão em D21 de internamento. Nessa data com abertura ocular espontânea, sem outra resposta. O tubérculo foi identificado como cicuta. Uma investigação etiológica alargada não identificou causas alternativas para o estado de mal epilético. Aos 4 meses após intoxicação mantém apenas discreta lentificação psicomotora e defeito mnésico, ainda sob lacosamida, perampanel e fenobarbital.

Discussão: A ingestão de cicuta é potencialmente fatal. A principal toxina atua como inibidor não competitivo dos receptores GABA_A, resultando em crises epiléticas. O tratamento consiste em descontaminação precoce e suporte, não sendo a toxina doseável. É recomendado o tratamento com benzodiazepinas e barbitúricos, sendo a fenitoína contraindicada. O prognóstico descrito consiste em morte ou recuperação até às 96h. Este caso ilustra um curso distinto com progressão para estado de mal epilético super-refratário apesar do tratamento instituído e posterior recuperação tardia.

P9. DIETA CETOGENICA: SUCESSO NO CONTROLO DE CRISES DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Mónica Pitta Grós Dias¹, Carolina M. M. Pinto^{1,2}, Ana Catarina Moreira^{2,3}, Ana Isabel Dias¹

1-Hospital Dona Estefânia – CHULC; 2-Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa – IPL; 3-&TRC – Centro de Investigação em Saúde e Tecnologia, Lisboa.
monica.dias@chlc.min-saude.pt

Introdução: Cerca de 20 a 30% das epilepsias são refratárias à terapêutica farmacológica. A dieta cetogénica é uma dieta em que aproximadamente 90% do valor energético provém de lípidos e revelou ser uma opção terapêutica, pois tem efeito anticonvulsivante. Cerca de 50-60% dos doentes com dieta cetogénica podem experienciar redução superior a 50% da frequência das crises ou, inclusive, a sua eliminação.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, com 10 anos, diagnosticado com epilepsia refratária aos 3 anos (Síndrome de ponta-onda contínua do sono). Aos 7 anos foi internado no Serviço de Neuropediatria do Hospital D. Estefânia para controlo de um quadro de 30-40 crises por dia, tendo já feito vários antiepiléticos em diversas associações, na altura em politerapia tripla. Durante o internamento foi implementada dieta cetogénica clássica de rácio 4:1, atingindo cetose sem hipoglicemias. Apresentou boa adesão à dieta, ficando sem crises cerca de dois meses depois e com melhor desempenho escolar. Após um ano, reajusta-se a dieta para um rácio 3:1, mantendo o controlo de cetose e

glicemia. Verificou-se melhoria do estado nutricional, com evolução do IMC do percentil 3 a 15 para 15 a 25. Em junho de 2018, com 9 anos, o EEG revelou eletrogénese de base bem estruturada, sem evidência de atividade epilética focal ou generalizada. Em outubro do mesmo ano inicia desmame da dieta cetogénica, mantendo-se sem crises e com bom estado nutricional.

Conclusão: Neste doente, a ausência de crises por um período de 3 anos após a implementação de dieta cetogénica, é um sucesso desta opção terapêutica no controlo de crises na epilepsia refratária.

P10. EPILEPSIA E DOENÇAS DO SONO: COEXISTÊNCIA EM TRÊS DOENTES

Maria Rita Pelejo¹, Michel Mendes², Pedro Guimarães², João Lopes³, João Ramalheira³

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 3-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto.
mritapelejo@gmail.com

Introdução: A relação entre epilepsia e distúrbios do sono é conhecida e complexa e a coexistência destes dois grupos de doenças é frequente. O sono pode favorecer a ocorrência de crises epiléticas e ser o único factor desencadeante de crises em alguns tipos de epilepsias. Por outro lado, sabe-se que a ocorrência de doenças do sono é mais frequente nos doentes com epilepsia comparando com a população geral. A relação entre epilepsia e sono pode ser explicada por um mecanismo fisiopatológico comum, podendo também ser exacerbada por alguns fármacos antiepiléticos. O diagnóstico clínico pode ser difícil, muitas vezes subestimando-se a presença de patologia do sono nos doentes com epilepsia. A Monitorização Vídeo-EEG e a Polissonografia são exames essenciais na avaliação destes doentes para um diagnóstico e tratamento adequados.

Casos Clínicos: Descrevemos 3 casos clínicos de doentes com epilepsia e doenças do sono. Uma criança de 4 anos de idade, sexo masculino, com epilepsia focal e movimentos rítmicos relacionados com o sono (body rocking/body rolling). Uma mulher de 53 anos de idade, com epilepsia focal e catatrenia. Um homem de 34 anos de idade, com debilidade mental e epilepsia, SAOS e parasónias do sono NREM (despertares confusionais e sonambulismo).

Conclusão: Com este trabalho pretendemos chamar a atenção para a ocorrência frequente de patologia do sono nos doentes com epilepsia. A suspeita de doenças do sono nos doentes com epilepsia deve ser elevada, de forma a permitir um diagnóstico e tratamento adequados com vista a um melhor controlo das crises epiléticas, nomeadamente nas epilepsias refractárias.

P11. CO-EXISTÊNCIA DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL E NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 E AS LIÇÕES DE UM CASO CLÍNICO

Vanessa Carvalho¹, Maria Rita Pelejo², João Lopes³, João Ramalheira³

1-Hospital de Pedro Hispano/ULS Matosinhos; 2-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Centro Hospitalar Universitário do Porto/Hospital de Santo António.
fvs.carvalho@gmail.com

Introdução: A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença autossómica dominante que afeta 1 a cada 2500-3000 indivi-

duos. Estes doentes apresentam manchas café-au-lait, sardas axilares e inguinais, neurofibromas e gliomas da via óptica. A ocorrência de epilepsia, não sendo comum, é mais elevada do que na população geral, ocorrendo em 4-10% dos indivíduos. A epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) é uma síndrome epilética generalizada idiopática, que se caracteriza por mioclonias que ocorrem preferencialmente ao despertar, frequentemente associadas a crises tónico-clónicas generalizadas bilaterais (CTCG).

Caso Clínico: Uma mulher de 19 anos de idade foi referenciada à consulta de epilepsia por mioclonias matinais e CTCG. O exame neurológico era normal. O primeiro EEG mostrava pontas generalizadas, mas sem padrão ponta-onda e a TC-CE era normal. A doente foi diagnosticada com EMJ e iniciou medicação antiepilética, ficando livre de crises a partir dos 24 anos, com normalização dos EEGs subsequentes. Aos 33 anos, a filha da doente, sem história pessoal de epilepsia, é referenciada à consulta por dificuldades de aprendizagem e é-lhe diagnosticada NF1. Um exame minucioso à nossa doente mostrou discretas manchas *café-au-lait* no antebraço, bem como sardas axilares. O estudo genético confirmou o diagnóstico de NF1.

Conclusão: Epilepsia generalizada (incluindo a EMJ) é descrita em 17% dos doentes com NF1 e epilepsia. A literatura é escassa na associação entre EMJ e NF1, e uma relação causal não pode basear-se num único caso clínico. Contudo, o nosso caso reforça a importância de um exame físico detalhado, incluindo a avaliação cutânea, bem como um protocolo imagiológico definido, na investigação de alguns doentes com epilepsias generalizadas.

CARTAZES - 2

sábado, 9 março 2019, 11h30-12h20

P12. DISPOSITIVO DE ALERTA DE CRISES EPILEPTICAS: IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA E STRESS DOS CUIDADORES DE PESSOAS COM EPILEPSIA

Catarina Luz¹, Maria José Fonseca^{1,2}

1-Liga Portuguesa Contra a Epilepsia, Lisboa. 2-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Almada. lpcelisboa@epilepsia.pt

Introdução: A imprevisibilidade da epilepsia gera perturbação emocional e stress para doentes e cuidadores. Para promoção da autonomia das pessoas com epilepsia, têm sido desenvolvidos dispositivos para deteção de crises. Espera-se que a sua utilização conduza a maior bem-estar e qualidade de vida.

Objetivos: Extensão do projeto realizado na região Norte para avaliar o impacto da utilização do dispositivo Embrace® na qualidade de vida dos cuidadores de pessoas com epilepsia.

Metodologia: Pares cuidador/doente referenciados pelos médicos especialistas, com os critérios inclusão: crises tónico-clónicas generalizadas frequentes; acessibilidade a sistema Android/iOS com Bluetooth/internet. Os cuidadores foram avaliados antes e após 4 meses de utilização do dispositivo, com escalas de Avaliação da Qualidade de Vida, Sintomas Psicopatológicos e Stress Parental.

Resultados: Amostra de 14 Pares doente/cuidador. Doentes: Idade média 12 anos (min.3; máx.40), 50% com outra patologia associada à epilepsia. Cuidadores: 78,5 % mulheres, idade média 40 anos; Ensino Superior (64%); 11 encontra-se empregado/a (78%).

Relativamente à percepção de QdV verificou-se discreta melhoria entre 4 a 8%, em quase todos os domínios. No Índice Geral de Sintomas Psicopatológicos constatou-se uma diminuição média de 20%. No Índice de Stress Parental registou-se uma

diminuição muito discreta nos percentis médios para o *Total de Stress* (P76,9 para P73,9).

63% dos participantes consideraram que os objetivos foram bastante ou totalmente atingidos, enquanto 27% considerou "muito pouco" atingidos.

Conclusão: Os participantes sentiram-se satisfeitos pela oportunidade de experimentação. Comparando os resultados das duas avaliações, registaram-se melhorias discretas e não significativas nos três índices de avaliação, identificando-se fontes de stress. Na análise qualitativa, os participantes confrontaram-se com questões técnicas consideradas bloqueadoras da utilização diária deste dispositivo: (duração da bateria, conectividade com o *smartphone*, falsos positivos). A sua experiência permite-nos captar as potencialidades e pontos fracos do dispositivo, e definir a população ou situação específica em que poderá ser uma mais-valia.

P13. LINGUAGEM ORAL DE CRIANÇAS COM EPILEPSIA BENIGNA DE INFÂNCIA COM PONTAS CENTRO-TEMPORAIS

Joana Teixeira¹, Maria Emília Santos², Paulo Oom³

1-Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa; 2-Centro de Investigação Interdisciplinar em Saúde, Universidade Católica Portuguesa, Lisboa; 3- Departamento de Pediatria do Hospital Beatriz Ângelo, Loures. tf.joanateixeira@gmail.com

Introdução: A EBIPCT é uma síndrome epilética idiopática e focal e benigna, devido ao bom prognóstico das crises que normalmente lhe é característico, à qual têm vindo a ser associados défices cognitivos, de memória e atenção, e de linguagem. Dentro deste conjunto de perturbações, as de linguagem são as que têm sido menos estudadas em profundidade. Os mecanismos necessários ao uso da linguagem podem ser influenciados por limitações cognitivas concomitantes, mas também diretamente como consequência das convulsões epiléticas.

Objetivos: Este estudo pretendia obter informações precisas acerca das competências de linguagem de um grupo de crianças com esta síndrome epilética em idade escolar, em todos os domínios linguísticos. Pretendia-se também explorar as relações dos fatores demográficos e clínicos associados à epilepsia com as competências de linguagem observadas, de forma a identificar possíveis preditores do desempenho linguístico destas crianças.

Metodologia: Foram avaliadas 30 crianças com EBIPCT e 60 controlos, emparelhadas por idade, género, nível socioprofissional dos pais e sala de aula. Os testes de avaliação utilizados abarcaram todos os domínios linguísticos, nomeadamente a semântica, morfologia, sintaxe, fonologia e pragmática.

Resultados: Os resultados obtidos demonstram que as crianças com EBIPCT deste estudo, sem limitações cognitivas (capacidade de raciocínio; memória verbal), sensoriais, motoras ou atencionais, apresentam competências de linguagem oral inferiores aos seus pares em todos os domínios e que a duração da epilepsia e a existência de crises atípicas interfere com algumas competências de linguagem observadas.

Conclusão: Estes resultados vêm enfatizar a importância de uma avaliação aprofundada da linguagem nas suas várias componentes nesta população. Esta avaliação poderá ajudar a compreender o percurso do seu desenvolvimento cognitivo e também prever eventuais alterações ao nível da aprendizagem. Desta forma, quando necessário, poderá ser efetuada uma intervenção atempada, reduzindo os efeitos posteriores nas competências de aprendizagem destas crianças.

P14. SÍNDROME DE JEAVONS - REDES NEURONAIS, EEG E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

Daniel Filipe Borges^{1,2,3}, Roseli Gomes², Paulo Coelho¹, Alberto Leal^{1,5}

1-Serviço de Neurologia – Hospital Pedro Hispano – Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM); 2-Departamento de Fisiologia Clínica – Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra – Instituto Politécnico de Coimbra (IPC-ESTeSC); 3-Programa Doutoral em Neurociências – Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP); 4-Unidade de Neuropediatria – Hospital Pedro Hispano – ULSM; 5-Unidade Autónoma de Neurofisiologia – Hospital Júlio de Matos – Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHL-HJM).
daniel.borges@ulsm.min-saude.pt

Introdução: A síndrome de Jeavons (SJ) caracteriza-se por mioclonias palpebrais associadas ou não a ausências breves (inferiores a 6 segundos). O EEG demonstra actividade paroxística generalizada, desencadeada pela hiperventilação, encerramento palpebral ou estimulação luminosa intermitente (ELI). Atendendo a estas características, historicamente, o SJ tem sido advogado constituir um síndrome específico incluído nas epilepsias generalizadas idiopáticas, mas na classificação mais recente da ILAE tal não acontece, o que nos impele a reflectir qual o motivo para essa distinção.

Caso Clínico: Sexo feminino, 7 anos, com antecedentes de prematuridade (29s), peso ao nascimento 1005 g e convulsão febril única aos 2 anos, inicia em 2016 episódios de olhar parado, por vezes com supraversão ocular e pestanejo rápido e rítmico, desencadeados por cansaço e visualização de padrões geométricos ou luz solar. Os EEGs realizados demonstraram electrogênese de base bem estruturada, interferida por actividade paroxística generalizada com máximo nas regiões posteriores, inibida na ausência de luz ambiente, fenómeno de *eye-closure sensitivity* e ainda resposta fotoparoxística modulável quando modificado o protocolo com abolição das reacções de suspensão. As crises mantêm-se controladas com a terapêutica instituída (VPA e ETX). A RMce documentou uma área parietal direita com características de provável polimicrogiria e banda de heteropia junto ao trígono ventricular direito.

Discussão/Conclusão: A nossa análise levanta a hipótese de o córtex occipital ser o responsável pela activação da rede neuronal epileptogénica generalizada, incluindo o tronco cerebral, conexões tálamo-corticais e transcorticais. Este aspecto alicerça-se no facto de se documentar actividade epileptiforme interictal isolada ou com máximo posterior e ainda achados ictais focais a precederem a actividade generalizada hipervoltada, ambas activadas pela oclusão palpebral e pela ELI. A propensão para gerar ausências no SJ relaciona-se com a vulnerabilidade age-dependente dos circuitos tálamo-corticais que apresentam propriedades oscilatórias, provavelmente influenciadas em originarem diferentes fenómenos epilépticos como ausências típicas ou mioclonias palpebrais com ausências, simultânea ou subsequentemente.

P15. FERMT2, UM NOVO GENE DE EPILEPSIA?

Fátima Torres¹, Fátima Lopes^{2,3}, Pedro Beza⁴, Guy Rouleau⁵, Patrícia Maciel^{2,3}

1-CGC Genetics, Porto; 2-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga; 3-ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães; 4-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Vila Nova de Gaia, Portugal; 5-Montreal Neurological Institute, McGill University, Montréal, Canada.
pmaciel@med.uminho.pt

Introdução: Nas epilepsias generalizadas idiopáticas (IGE), que correspondem a um terço de todas as epilepsias, só uma pequena fração dos genes de risco está identificada. Neste trabalho, utilizámos técnicas de análise genómica para clarificar a etiologia genética da doença numa família com vários indivíduos com IGE.

Metodologia: Foram estudados 23 indivíduos de uma família de origem portuguesa: cinco tinham epilepsia (critérios ILAE) e actividade epileptiforme generalizada (AEG); três apresentavam AEG; dois apresentavam actividade epileptiforme focal (lobos temporais direito e esquerdo) e 13 eram assintomáticos e sem alterações do EEG. Foi realizado o estudo cromossómico em array (aCGH) em nove indivíduos, sequenciação do exoma (WES) em três e sequenciação de Sanger, para variantes genéticas seleccionadas, nos 23 indivíduos.

Resultados: Das variações do número de cópias identificadas por aCGH, apenas a deleção em 16p13, presente num único doente desta família, está reconhecida associada a epilepsia. Por WES foram identificadas 23 variantes codificantes presentes simultaneamente nos três doentes estudados, em genes com função relevante no sistema nervoso e previstas como tendo impacto funcional por bioinformática, tendo a sequenciação de Sanger nos restantes membros da família permitido concluir que a variante NM_006832.2: c.1538C>T p.(Thr513Met) no gene *FERMT2* segregava com a doença. O único indivíduo afectado que não possuía esta variante tinha a deleção em 16p13.

Discussão/Conclusão: As previsões bioinformáticas e a segregação da variante c.1538C>T p.(Thr513Met) com a doença nesta família, bem como estudos de expressão do gene *FERMT2* em modelos animais de epilepsia, suportam a patogénica desta variante. Adicionalmente, temos conhecimento da identificação num doente de origem russa com epilepsia focal, sem história familiar, de outra variante de novo no gene *FERMT2*, reforçando o possível contributo deste gene para a epileptogénese. Estudos funcionais e a descrição de mais doentes com variantes no gene *FERMT2* serão determinantes para clarificar o seu papel na epilepsia.

P16. HIPERPLASIA OLIGODENDROGLIAL COM MALFORMAÇÃO LIGEIRA DO DESENVOLVIMENTO CORTICAL NUM DOENTE COM EPILEPSIA FOCAL REFRACTÁRIA.

Helena Rocha¹, Jorge Pinheiro², Roberto Silva², Pedro Monteiro³, Mrinalini Honavar⁴, Ricardo Rego¹

1-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João (CHUSJ); 2-Serviço de Anatomia Patológica, CHUSJ; 3-Serviço de Neurocirurgia, CHUSJ, Porto; 4-Serviço de Anatomia Patológica, Unidade Local de Saúde de Matosinhos e CHUSJ.
helen.roch@gmail.com

Introdução: Até um quarto dos espécimes de cirurgias de epilepsia são classificados como “não-lesionais” no exame anátomo-patológico. A revisão destes casos levou recentemente à proposta de uma nova entidade histopatológica, incluída no espectro das malformações de desenvolvimento cortical e ilustrada no presente caso clínico.

Caso Clínico: Homem de 44 anos com epilepsia focal refratária desde o 1º ano de vida. Na monitorização VEEG foram registadas crises automotoras com sinais lateralizadores ao hemisfério esquerdo e padrão ictal inicial fronto-polar esquerdo. O traçado interictal mostrou actividade epileptiforme temporal bilateral mais frequente à esquerda e actividade lenta intermitente (por vezes periódica) frontal esquerda. Na RM CE foi identificada uma área de indefinição da transição substância branca-

-substância cinzenta e hipersinal em T2 na região frontal mesial esquerda, incluindo o cíngulo. Foi decidida investigação com eléctrodos intracerebrais explorando o lobo frontal e cíngulo à esquerda e ambos os lobos temporais. A região frontal mesial e cíngulo estavam incluídos na zona de início ictal, embora houvesse um envolvimento muito precoce temporal mesial ipsilateral. Foi efectuada corticetomia de parte da circunvolução frontal superior e cíngulo. A histopatologia revelou "hiperplasia oligodendroglial com malformação ligeira do desenvolvimento cortical do lobo frontal" (sigla inglesa "MOGHE"). Houve recorrência de crises nos 4 meses de seguimento.

Conclusão: MOGHE é uma entidade histopatológica recém descrita caracterizada pelo aumento do número de células oligodendrogliais e por neurónios heterotópicos não dismórficos subcorticais. Nos raros casos descritos, existem alterações correspondentes na RM CE, por vezes confundidas com displasia cortical focal; todavia, o substrato patológico no MOGHE parece ser mais extenso e ter pior prognóstico cirúrgico. O conhecimento desta entidade pode ter implicações no planeamento cirúrgico e levanta questões sobre o papel da substância branca e das células gliais na modulação das redes neuronais/epileptogénese.

P17. SÍNDROME EPILÉPTICA ISOLADA COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DA ENCEFALITE A ANTICORPOS ANTI-NMDAR – A IMPORTÂNCIA DAS RED FLAGS

Gonçalo V. Bonifácio¹, Cristina Rosado Coelho¹, Cristina Semedo¹, Rui Matos¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal. gonalovbonifacio@gmail.com

Introdução: Os anticorpos anti-NMDAR causam uma síndrome heterogénea habitualmente caracterizada por alterações neuropsiquiátricas, motoras e/ou do estado de consciência, disfunção autonómica e crises epiléticas. Por vezes surge no contexto de síndrome paraneoplásica, mais frequentemente relacionados com teratomas do ovário.

Caso Clínico: Sexo feminino, 22 anos, previamente saudável, apresenta crises tónico-clónicas de início desconhecido. Iniciou valproato, seguido de levetiracetam por dificuldade no controlo das crises epiléticas. Realizou EEG que apresentava complexos ponta-onda generalizados, colocando-se como hipótese diagnóstica inicial epilepsia generalizada idiopática. Três semanas após início das crises, com estas já controladas, a doente apresentou discurso com pausas esporádicas e discretamente pueril, que agravava com ansiedade. Foi internada para investigação etiológica e optimização terapêutica. Fez RM-E sem alterações relevantes. Os EEGs subsequentes voltaram a mostrar actividade epilética generalizada, tendo um deles revelado actividade epilética temporal esquerda. A investigação do LCR revelou exame citoquímico normal, com identificação de anticorpos anti-NMDAR. Realizou 5 dias de metilprednisolona (1g/dia) seguida de ciclo de imunoglobulina (2g/kg), com boa resposta clínica. Ficou medicada com levetiracetam 3g/dia e lacosamida 250mg/dia fazendo ainda 7 ciclos mensais de imunoglobulina. Após terapêutica, os EEGs não mostraram alterações de relevo. Mantém em curso investigação etiológica (teratomas ováricos excluídos). Actualmente a descalar-se a terapêutica antiépilética, estando a doente assintomática.

Conclusão: Trata-se portanto de um caso manifestado predominantemente por crises epiléticas tónico-clónicas, tendo sido inicialmente colocada hipótese de epilepsia generalizada idiopática. A alteração da linguagem alertou para outra etiologia. Há

casos descritos em que as crises tónico-clónicas generalizadas são o único sintoma da encefalite por anticorpos anti-NMDAR. Sabe-se também que uma pequena parte dos doentes apresenta alterações inespecíficas da linguagem. Este caso alerta-nos para a importância de pesquisar activamente red flags, ainda que subtis, de forma a orientar o diagnóstico diferencial e poder detectar patologias tratáveis com potencial de recuperação, como é o caso da encefalite por anticorpos anti-NMDAR.

P18. SIGNIFICADO DE PADRÕES DE EEG DENTRO DO CONTINUUM ICTAL INTERICTAL NUMA DOENTE COM ALTERAÇÃO DO ESTADO DE CONSCIÊNCIA

Axel Ferreira¹, Daniel Filipe Borges^{1,2,3}, Catarina Cruto¹, Paulo Coelho¹, Alberto Leal^{1,4}

1-Serviço de Neurologia – Hospital Pedro Hispano – Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM-HPH); 2-Departamento de Fisiologia Clínica – Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra – Instituto Politécnico de Coimbra (IPC-ESTeSC); 3-Programa Doutoral em Neurociências – Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP); 4-Unidade Autónoma de Neurofisiologia – Hospital Júlio de Matos – Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHL-HJM). axelferr@gmail.com

Introdução: Os padrões de EEG que se incluem dentro do continuum ictal interictal, em doentes com doença aguda e alteração do estado de consciência, representam um desafio diagnóstico e terapêutico significativo. O seu significado e a sua associação a lesão neuronal ainda não estão esclarecidos, no entanto, estes padrões já foram associados a um pior prognóstico e a um risco aumentado de epilepsia no futuro.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma mulher de 71 anos, com antecedente de AVC isquémico em território hemisférico esquerdo cerca de 3 meses antes do evento descrito. Após este evento, a doente mantinha autonomia para as suas atividades de vida diárias apesar de ligeira afasia motora sequelar. A doente apresentou-se no serviço de urgência em mutismo e incapaz de cumprir ordens simples, apresentava também desvio conjugado do olhar à direita, hemiparesia direita ligeira e breves períodos de clonias do membros superior direito. Foi assumido como possível o quadro de EMNC. Foi iniciada terapêutica antiépilética que, apesar do seu ajuste progressivo, não induziu melhorias clínicas. Foram também realizados vários EEGs que nunca cumpriram os critérios neurofisiológicos de estado de mal não convulsivo de Salzburg modificados. Apresentavam, no entanto, atividade paroxística abundante, incluindo descargas periódicas e atividade rítmica. Após sucessivos ajustes da terapêutica antiépilética ao longo de um mês e meio de internamento, a doente apresentou melhoria significativa do ponto de vista clínico, não tendo recuperado, contudo, o seu grau de autonomia prévio.

Conclusão: Apesar de a suspeita de EMNC ser clínica, o EEG é uma ferramenta fulcral no seu diagnóstico. A presença de padrões dentro do continuum ictal interictal devem levar à ponderação cuidada da abordagem terapêutica tendo em conta: a evolução clínica do doente, a sua resposta à terapêutica antiépilética, a evolução do próprio padrão de EEG ao longo do tempo e os exames de neuroimagem realizados.

P19. EPILEPSIA FOCAL ESTRUTURAL: QUANDO A NEUROFISIOLOGIA E A NEURORRADIOLOGIA NÃO (A)PROVAM*

Daniel Filipe Borges^{1,3,5}, Filipe Correia¹, Paulo Coelho¹, Alberto Leal^{1,2}

1-Serviço de Neurologia – Hospital Pedro Hispano – Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM-HPH); 2-Unidade Autónoma de Neurofisiologia – Hospital Júlio de Matos – Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHL-HJM); 3-Departamento de Fisiologia Clínica – Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra – Instituto Politécnico de Coimbra (IPC-ESTeSC); 4-Programa Doutoral em Neurociências – Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP).
daniel.borges@ulsm.min-saude.pt

Introdução: A displasia cortical focal (FCD) é a causa mais comum de epilepsia focal estrutural farmacorresistente na infância e adolescência. No entanto, aproximadamente 45% das FCD confirmadas histologicamente permanecem indetectáveis na análise visual de rotina das RMce. Apesar das crescentes evidências em eleger a cirurgia como método eficaz no tratamento de epilepsias refractárias por FCD, esta permanece subutilizada.

Caso Clínico: Paciente do sexo masculino, 33 anos, seguido desde os 3 anos por episódios estereotipados de alteração sensitiva na hemiface esquerda, evoluindo para clonias desse território e envolvimento a *posteriori* do membro superior ipsilateral. Aos 15 anos houve remissão espontânea dos mesmos. Aos 27 anos, reinicia episódios semiologicamente sobreponíveis, de predomínio nocturno, precipitados por disrupção do ciclo circadiano por motivos laborais e assumido incumprimento terapêutico. A frequência era progressivamente mais elevada, mesmo após correcção das causas predisponentes.

O histórico de investigação neurofisiológica incluiu EEG de rotina e sono e RMce, cujos resultados foram negativos. Pela persistência dos eventos, é admitido para Monitorização Vídeo-EEG, tendo sido documentadas múltiplas mioclonias faciais peribucais esquerdas isoladas com actividade paroxística frontal direita concomitante, exclusivamente após o aumento da densidade de electrodos nas áreas suspeitas de incluir os geradores. A RMce 3T dirigida, comprovou a existência de hipersinal em T2 e FLAIR da substância branca subcortical na profundidade do sulco pré-central direito, com perda de diferenciação córtico-subcortical e discreto espessamento do córtex, compatível com displasia cortical frontal posterior direita.

Conclusão: O presente caso ilustra um quadro clínico no qual, mesmo atendendo às estereotipias das manifestações, poderíamos estar perante episódios paroxísticos de natureza não epiléptica, enfatizado pela persistente normalidade dos exames neurorradiológicos e neurofisiológicos. A resposta insatisfatória aos fármacos antiepilépticos, associado à semiologia ictal invariável, deve impelir esforço multidisciplinar *ab initio* de procura do mecanismo etiopatológico. Neste caso, foi possível determinar uma causa para a epilepsia refractária, logo, candidata a tratamento cirúrgico.

P20. BIRDS WATCHING EM AMBULATÓRIO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Daniela Pimenta Silva¹, Ana Rita Peralta^{1,2}, Carla Bentes^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento das Neurociências, Hospital de Santa Maria – CHULN, Lisboa; 2-Laboratório de Electroencefalografia/Sono, Departamento das Neurociências, Hospital de Santa Maria – CHULN, Lisboa.
daniela.p.silva@chln.min-saude.pt

Introdução: *Brief ictal rhythmic discharges* (BIRDs) são breves surtos (<10segundos) de actividade rítmica >4Hz, com ou

sem evolução. Foram descritos em doentes críticos, tendo-se associado a maior risco de crises. Na monitorização-EEG (>12horas) em doentes não críticos, associaram-se a epilepsia refractária. Descrevemos BIRDs associados a crises eléctricas em EEG de rotina.

Caso Clínico: Homem, 83 anos, seguido em consulta de Neurologia por Epilepsia pós-traumática. Dois anos após TCE grave, com TC-CE a revelar áreas de encefalomalácia bifronto-polar e bifronto-basal bilateral, iniciou crises focais cognitivas com alteração do estado de consciência, por vezes com generalização bilateral. Realizaram-se dois EEG em ambulatório em períodos distintos de aumento da frequência clínica de crises que revelaram surtos breves de actividade teta espiculada central à direita (BIRD), aos quais se associaram posteriormente, durante o registo, crises electrográficas com início fronto-central à direita. Entre os dois EEG, foi realizado um outro, não associado a crises clínicas, que revelou apenas uma lentificação da actividade de base, sem actividade epiléptica ou BIRD. Após um período inicial de mau controlo de crises epilépticas, a optimização terapêutica permitiu a estabilidade clínica e electrográfica.

Discussão: Descrevemos pela primeira vez BIRDs em EEG de rotina, num doente com epilepsia pós-traumática. Surgirem no mesmo foco que as crises eléctricas registadas, mas em momentos distintos, levanta-se a questão do seu potencial papel preditor de crises epilépticas em doentes ambulatórios sem crises registadas num EEG de rotina. Pretendemos alertar para a presença de BIRDs em EEG de rotina. São necessários estudos para determinar o seu valor prognóstico.

P21. CONSTRUÇÃO E VALIDAÇÃO CLÍNICA DE UM “WEARABLE” PARA QUANTIFICAÇÃO DA ACTIVIDADE EPILEPTICA

Daniel Carvalho¹, Timóteo Mendes², Daniela Dias³, Helena Cordeiro³, Alberto Leal^{1,3}

1-Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Lisboa; 2-Faculdade de Ciências, Universidade de Lisboa; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa.
alberto@neuro.pt

Introdução: A raridade dos eventos neurofisiológicos (descargas interictais e ictais) em muitos doentes com epilepsia torna difícil a sua avaliação laboratorial, exigindo para tal internamentos prolongados, difíceis de tolerar e com custos significativos. Os registos em ambulatório têm impacto significativo nas actividades diárias, tornando pouco exequíveis monitorizações prolongadas.

Os desenvolvimentos recentes na eletrónica portátil prometem impacto significativo na epileptologia, possibilitando monitorizar a actividade eléctrica cerebral no ambiente natural do doente, com melhor tolerabilidade, menor impacto social e redução dos custos. A utilização destes dispositivos para auxílio à tomada de decisão clínica pressupõe um exigente processo de validação dos equipamentos e procedimentos técnicos, tendo em vista assegurar que os dados obtidos são fidedignos e passíveis de permitir inferências válidas sobre a condição do doente.

Objectivos: Descrever o processo de construção e validação clínica de um electroencefalógrafo portátil miniaturizado para utilização em epileptologia (“Neury”).

Metodologia: O Neury disponibiliza 2 canais bipolares (amostragem 200 Hz, 0.5-70Hz), grande autonomia (3 dias), reduzidas dimensões (53x32x15 mm) e peso (35 gr). Foi utilizado em conjunto com equipamentos de EEG Ambulatório certificados medicamente, em registos prolongados num grupo de doentes com diversos tipos de epilepsia e idades (4-69 anos).

Comparamos as curvas dos diversos grafoelementos com as do equipamento médico, bem como o desempenho em detectores automáticos de paroxismos (interictais e ictais) e no estabelecimento manual das fases do sono nocturno.

Resultados: A comparação dos registos do Neury com os electroencefalógrafos médicos evidenciou boas características do sinal, sendo os resultados nas análises visuais e automáticas indistinguíveis para eléctrodos similares no escalpe. Testamos a boa qualidade do registo com o equipamento aplicado no torax, numa banda cefálica e aplicado directamente no escalpe. Testamos ainda eléctrodos reaplicáveis no ouvido para monitorizações prolongadas.

Conclusão: Construímos e validamos um equipamento EEG portátil de reduzida dimensão com potencial impacto clínico significativo.

P22. EEG AMBULATÓRIO 24 HORAS: ANÁLISE DE CUSTO-EFECTIVIDADE

Daniel Filipe Borges^{1,2,3}, Heloísa Silva^{1,2}, Alberto Leal^{1,4}

1- Serviço de Neurologia – Hospital Pedro Hispano – Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM-HPH); 2-Departamento de Fisiologia Clínica – Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra – Instituto Politécnico de Coimbra (IPC-ESTeSC); 3-4- Programa Doutoral em Neurociências – Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP); 4-Unidade Autónoma de Neurofisiologia – Hospital Júlio de Matos – Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHL-HJM)
daniel.borges@ulsm.min-saude.pt

Introdução: A neurofisiologia do sinal bioeléctrico cerebral e a curta duração do EEG de rotina, conferem-lhe uma baixa

sensibilidade para detecção de actividade patológica. O EEG Ambulatório 24 Horas (EEGa) veio melhorar significativamente a capacidade para registos prolongados a custos controlados.

Objectivos: Analisar o desempenho do EEGa na investigação de doentes com suspeita ou diagnóstico de epilepsia, com o intuito de analisar a sua custo-efectividade, permitindo definir o seu lugar enquanto ferramenta diagnóstica nas epilepsias.

Metodologia: Estudo de coorte retrospectivo de 183 doentes que realizaram EEGa de Maio 2011 a Maio 2018. A amostra foi dividida em 2 subgrupos: suspeita de epilepsia (G1) e diagnóstico de epilepsia (G2).

Resultados: O G1 incluiu 88 doentes e o G2 95. O EEGa detectou alterações em 39,77% no primeiro grupo e em 80,00% do segundo. No G1, os doentes com exames previamente normais ascendeu aos 35 (19,13% da amostra e 39,78% intragrupo). Os lobos temporais foram a localização preferencial das alterações em ambos os grupos (74,29% no G1; 65,79% no G2). A investigação neurofisiológica prévia revelou que o G1 realizou em média 1,7 exames com custo médio por doente de 142,11€ vs o G2 com 3,6 exames e média de 327,06€, ou seja, 2,3 superior. O modelo de economia clínica expôs um custo por diagnóstico correcto de 121,55€ para o EEG de sono e 219,34€ do EEGa.

Conclusão: O EEGa é eficaz quando os exames de rotina são normais em doentes com história clínica dúbia, o quadro clínico indicie epilepsia temporal ou sugira a existência de eventos não epilépticos. A análise económica revelou que o diagnóstico correcto de epilepsia é 1,8x mais oneroso no EEGa comparativamente ao EEG de sono, justificando clínica e economicamente a utilização do primeiro ao invés da repetição do segundo.

CONGRESSO SPDMOV 2019

Curia | 15 e 16 Março 2019

Organização: Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento



COMUNICAÇÕES ORAIS

Comunicações Orais I

Sábado, dia 16.03.2019, 8h15-10h15

Moderadores: Catarina Oliveira, Miguel Coelho

SÍNDROME PARKINSÓNICO PROGRESSIVO NO IDOSO: NEM SEMPRE UM SINÓNIMO DE DOENÇA NEURODEGENERATIVA

Mariana Branco¹, Sara Duarte², Ricardo Cruz Martins³, Nuno Vila-Chã²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto
Email: mariana_c_branco@hotmail.com

Introdução: Os tumores intracranianos são uma causa rara de parkinsonismo secundário e podem clinicamente simular doenças neurodegenerativas.

Casos Clínicos: Duas doentes do sexo feminino desenvolveram um quadro subagudo de parkinsonismo e sinais piramidais, sem deterioração cognitiva associada.

Caso 1: Senhora de 81 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de doença neurológica, observada em consulta de Neurologia por tremor do membro superior esquerdo (MSE) com quatro meses de evolução. O exame neurológico revelava tremor exclusivamente de repouso no MSE associado a bradicinesia e ligeira rigidez dos membros esquerdos; com hiper-reflexia osteotendinosa no hemicorpo esquerdo, sem outras alterações. Iniciou terapêutica com levodopa, com resposta insatisfatória. Realizou TC crânio-encefálica, que revelou volumoso meningioma calcificado frontal parafalcial direito, comprimindo a cabeça do núcleo caudado.

Caso 2: Senhora de 82 anos, que recorreu ao SU por quadro de diminuição de força no hemicorpo direito com três meses de evolução. O exame neurológico revelou hemiparesia direita associada a rigidez e bradicinesia ipsilaterais. Não obteve resposta à terapêutica com levodopa. Realizou ressonância magnética crânio-encefálica, que revelou meningioma frontal esquerdo, com envolvimento da área motora suplementar, sem compressão ou contacto com os gânglios da base. Foi submetida a cirurgia de ressecção da lesão, com melhoria sintomática.

Conclusão: Os quadros parkinsónicos associados a sinais piramidais devem fazer considerar um parkinsonismo secundário a lesões cerebrais. Nos casos apresentados, a compressão directa dos gânglios da base (caso 1) e a lesão das conexões neuronais entre os gânglios da base e a área motora suplementar (caso 2) podem constituir as bases fisiopatológicas das respetivas manifestações clínicas. Uma insatisfatória resposta à levodopa e a melhoria dos sintomas após cirurgia de ressecção reforçam a relação entre as duas entidades.

CASO DE XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA ASSOCIADO A UMA NOVA VARIANTE GENÉTICA

Paulo Ferreira¹, Teresa Tavares², Sandra Moreira¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos – Hospital Pedro Hispano; 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Matosinhos – Hospital Pedro Hispano
E-mail: pvgf19@gmail.com

Introdução: A xantomatose cerebrotendinosa (XCT) é uma doença autossómica recessiva rara causada por mutações no gene *CYP27A1*, levando a defeitos na enzima esterol 27-hidroxilase. Embora o diagnóstico definitivo dependa do estudo molecular do gene, a sua suspeita deve basear-se em achados clínicos, bioquímicos e imagiológicos.

Objetivo: Descrição de um caso de XCT com uma nova variante do gene *CYP27A1*.

Metodologia: Análise retrospectiva do processo clínico.

Resultados: Uma mulher de 40 anos foi encaminhada ao nosso serviço de Neurologia devido a uma história de quedas frequentes e desequilíbrio na marcha. Tinha antecedentes de vários episódios de diarreia na infância, xantomatos nos tendões de Aquiles, cataratas bilaterais além do desenvolvimento de sintomas psiquiátricos e défice cognitivo já em idade adulta. Ao exame neurológico apresentava nistagmo horizontal, inesgotável na destro e levoversão, hiperreflexia generalizada, marcha espástica e dímetria dos membros inferiores. A ressonância magnética mostrou hiperintensidade bilateral dos núcleos denteados do cerebelo. Analiticamente, destacava-se a presença de níveis elevados de colestanol assim como uma razão colestanol/colesterol séricos elevada. O estudo genético revelou a presença de variantes em heterozigotia do gene *CYP27A1* (c.1181T>C (p.Leu394Pro) e c.10166C>T(p.Thr339Met). Recentemente, a doente começou tratamento com ácido quenodesoxicólico.

Conclusão: Da nossa revisão da literatura, esta é a primeira descrição de um doente com CXT portador da variante c.1181T>C, (p.Leu394Pro) do gene *CYP27A1*. Atualmente, pensa-se que o tratamento com ácido quenodesoxicólico possa prevenir ou até mesmo travar o desenvolvimento de deterioração neurológica, especialmente se iniciado precocemente. Este caso ilustra o indesejável, apesar de comum, diagnóstico tardio da doença, alertando, assim, para a necessidade de um elevado índice de suspeita baseado na clínica de modo que o tratamento seja iniciado atempadamente.

SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DE GLUT1: ESPECTRO FENOTÍPICO ALARGADO NUMA FAMÍLIA

Vanessa Oliveira¹, Gabriela Lopes¹, Teresa Temudo²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital de Santo António (CHUP-HSA); 2-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Centro Materno-Infantil do Norte (CHUP-CMIN)
E-mail: vanessa_oliveira9@hotmail.com

Introdução: O transportador de glicose tipo 1 (GLUT1) assegura o transporte da glicose por difusão-facilitada para o cérebro. A síndrome de deficiência do GLUT1 é causada por inúmeras mutações no gene *SLC2A1*, o que resulta numa diversidade fenotípica crescente. É uma doença potencialmente tratável, o que torna o seu diagnóstico essencial.

Objetivo: Descrever uma família com síndrome de deficiência do GLUT1 seguida no CHUP.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos.

Resultados: Menina com 9 anos, iniciou episódios paroxísticos de ataxia e discinesias aos 2 anos de idade. Episódios com duração aproximada de 30 minutos, ocasionais (1-2 semana). A ressonância cerebral mostrou áreas de hipersinal T2/T2-*flair* periventriculares, sugestivas de mielinização tardia. Rácio glicose LCR/sélica 0,45. Por suspeita de défice de GLUT1 iniciou dieta cetogénica, que suspendeu por intolerância. O estudo genético detetou uma variante *c.971C>T (Ser324Leu)* em heterozigotia no gene *SLC2A1*. Aos 7 anos teve uma crise convulsiva, sendo reintroduzida dieta cetogénica (com tolerância) que suspende por a mãe recusar a sua manutenção. A irmã gémea, aos 7 anos, iniciou episódios sugestivos de crises de ausências. O rácio glicose LCR/sélica foi de 0,46, sendo o restante estudo normal. O estudo genético mostrou a mesma variante no gene *SLC2A1*. A mãe recusou dieta cetogénica. A mãe, 41 anos, apresenta episódios paroxísticos de discinésias/distonia dos membros inferiores desde os 18 anos. Realizou estudo com ressonância magnética cerebral/medular, EMG e biópsia muscular, sem alterações. Atualmente reformada por incapacidade. Após o diagnóstico das filhas, o estudo genético revelou a mesma variante em heterozigotia no gene *SLC2A1*. Apenas a mãe apresentava os episódios em relação com esforço/jejum.

Conclusão: Apresentamos uma família com uma síndrome de deficiência de GLUT1 por uma mutação no gene *SLC2A1*, com transmissão autossómica dominante. Salientamos a variabilidade fenotípica dentro de uma família com a mesma mutação.

POR DETRÁS DA DEFICIÊNCIA CEREBRAL DE FOLATO

Sara Duarte¹, Ricardo Cruz Martins², Isabel Alonso^{3,4}, Marina Magalhães¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto; 3-UniGENe e CGPP, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC) – Universidade do Porto; 4-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S) – Universidade do Porto
E-mail: duasara@gmail.com

Introdução: A deficiência cerebral de folato (DCF) define-se como uma condição neurológica associada a baixas concentrações de folato no LCR com níveis séricos normais. A sua associação com outras doenças neurológicas tem vindo a ser progressivamente reconhecida.

Objetivos: Descrição de caso clínico.

Metodologia: Análise retrospectiva do processo.

Resultados: Jovem de 26 anos que inicia pelos 10 anos um quadro progressivo de dificuldades cognitivo-comportamentais e da marcha associado a tremor generalizado. Na primeira observação, aos 16 anos, apresentava um envolvimento multitépico com alterações cognitivo-comportamentais, da oculomotricidade, síndrome extrapiramidal, piramidal e cerebeloso, com resposta à levodopa. Da investigação destacamos uma DCF com normalidade dos neurotransmissores e disfunção frontoestriatal na avaliação neuropsicológica. A pesquisa de variantes no gene *FOLR1* e no DNA mitocondrial e nuclear foi negativa. Apresentava anticorpos antifolato do tipo bloqueador positivos. Iniciou suplementação com ácido fólico com normalização dos níveis cerebrais e melhoria expressiva da disfunção cognitiva, da síndrome extrapiramidal e das alterações da oculomotricidade. A síndrome piramidal foi agravando, com instalação de paraprésia espástica grave a partir dos 18 anos. O exoma clínico identificou duas variantes em heterozigotia no gene *ZFYVE26* e uma variante em heterozigotia no gene *BCL2*. A reapreciação da ressonância magnética cerebral identificou hipersinal da substância branca periventricular que se associa a atrofia global do parênquima com atrofia desproporcional do corpo caloso.

Conclusão: Estão descritas variantes nos genes *ZFYVE26* e *BCL2* em casos de paraprésia espástica autossómica recessiva tipo 15 (SPG15) e paraprésia espástica autossómica dominante tipo 17, respetivamente. O fenótipo clínico deste doente evoca mais características da SPG15. À semelhança de outras doenças neurológicas, a DCF poderia ser secundária à SPG15 e será certamente responsável por parte da clínica. Este facto leva-nos a questionar a ligação entre as duas entidades e a necessidade de uma pesquisa sistemática de DCF neste tipo de patologias.

HETEROGENEIDADE CLÍNICA E CORRELAÇÃO NEUROPATOLÓGICA NA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA: DESCRIÇÃO DE 4 CASOS

Ana André¹, Maria João Malaquias², Catarina Pinto³, Margarida Calejo², Ana Paula Correia², Manuel Melo Pires⁴, Pedro Soares Pinto³, Alexandre Mendes², Marina Magalhães², Ricardo Taipa^{2,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital Santo António; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital Santo António; 4-Banco Português de Cérebros, Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital Santo António
E-mail: analisandre89@gmail.com

Introdução: A paralisia supranuclear progressiva (PSP) é uma doença neurodegenerativa clinicamente heterogénea, podendo o diagnóstico ser difícil nos estádios iniciais. Estudos clínico-patológicos mostraram correlação entre a severidade da topografia da patologia tau e os diferentes fenótipos associados à PSP.

Objetivos: Descrição clínica de quatro casos de PSP definitivo e verificar se há relação com a severidade e distribuição anatómica neuropatológica.

Metodologia: Análise retrospectiva e observacional clínico-radiológica e neuropatológica de quatro casos de PSP definitivo, do Banco Português de Cérebros. A severidade neuropatológica foi avaliada de forma cega para a clínica e imagem.

Resultados: A idade de início de sintomas variou entre os 53-63 anos e o tempo de doença entre 8-15 anos. Dois casos (A e B) apresentaram diagnóstico de PSP-síndrome de Richard-

son provável desde o início, com atipia de distonia do membro superior direito em B. Dois casos apresentaram maior diversidade fenotípica: presença de hemidistonia, apraxia da mão e alien limb à esquerda, alterações cognitivas e comportamentais precoces no caso C; distonia severa da face, síndrome acinético rígido sem instabilidade postural nem quedas até fase tardia da doença, hemidistonia com *alien limb* à esquerda e alteração comportamental no caso D. Dois dos casos cumpriam critérios para PSP na ressonância magnética cranioencefálica (RM-CE) *ad initium*, enquanto que nos outros as alterações sugestivas de PSP foram surgindo em RM-CE subsequentes. Todos os casos apresentavam características neuropatológicas típicas de PSP. Em C observou-se predomínio de patologia tau cortical superior em relação aos gânglios da base/tronco cerebral, e presença de co-patologia tipo Alzheimer (estadio de Braak IV). Em D observou-se perda neuronal severa do globus pallidus, substância nigra e núcleo subtalâmico (*pallido-nigro-lusial atrophy* - PNLA).

Conclusão: A análise destes casos confirma a diversidade fenotípica da PSP e a relação com os achados neuropatológicos. Destacamos o caso D, com características clínicas descritas na variante PNLA da PSP.

USO DE FAMPRIDINA NAS PARAPARÉSIAS ESPÁSTICAS HEREDITÁRIAS: UM ESTUDO PILOTO

Madalena Rosário, João Ferreira, José M. Ferro, Leonor Correia Guedes

Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

E-mail: madalena.rosario@gmail.com

Introdução: A fampridina actua por bloqueio de canais de potássio dependentes de voltagem, melhorando a condução do potencial de acção nos axónios com perda de mielina. Está indicada no tratamento de perturbações da marcha em doentes com esclerose múltipla (EM). As paraparésias espásticas hereditárias (PEH) são um grupo heterogéneo de doenças apresentando degenerescência axonal corticoespinal interferindo na marcha. Escassa evidência na literatura sugere possível benefício da fampridina na marcha nas PEH.

Objectivos: Avaliar o efeito de fampridina na marcha de doentes com PEH.

Metodologias: Estudo prospectivo, não controlado, em aberto, duração de 6 meses. Foi prescrita fampridina 10 mg bid, oral. Avaliou-se a marcha pelo teste *Timed-25-Foot-Walk* (T25FW) e por escala de Likert de 7 pontos. Os doentes foram observados na inclusão e aos 15 dias, 1 mês e 6 meses após início do estudo. A segurança do fármaco foi avaliada analítica e clinicamente. Todos os doentes assinaram consentimento informado.

Resultados: Incluíram-se 11 doentes entre Março/2017 e Janeiro/2019, 7 completaram 6 meses de avaliação: quatro do sexo masculino (57,1%), idade média de 43 anos. Cinco doentes tinham mutação genética identificada (*SPG4*, *SPG11*, *SPG28*), 71% fazia terapêutica anti-espástica. Verificou-se melhoria no teste T25FW após introdução de fampridina: média 9,82 segundos (s) (inclusão) para 8,62s (12,2% melhoria), 8,05s (18%) e 6,92s (29,5%), aos 15 dias, 1 e 6 meses após início de terapêutica, respectivamente. Na escala de Likert aos 6 meses a mediana foi melhoria moderada. Quatro doentes não completaram o estudo por sensação de ineficácia (2) ou comorbidade (2). Foram relatados 7 efeitos adversos.

Conclusão: Apesar das limitações do desenho e da amostra reduzida, os resultados sugerem um possível benefício da fam-

pridina. Este fármaco poderá ser uma nova estratégia terapêutica no tratamento sintomático das PEH, mas são necessários ensaios clínicos controlados, em dupla ocultação e de maior dimensão.

SCA37: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E IMAGIOLÓGICAS DE UMA NOVA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA AUTOSSÓMICA DOMINANTE

Carlos Figueiredo¹, Mariana Santos¹, Ângela Timóteo², Joana Loureiro³, Isabel Silveira³, Jorge Sequeiros⁴, Cristina Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 3-Grupo de Genética da Disfunção Cognitiva, IBMC, i3S (Instituto de Investigação e Inovação em Saúde), Universidade do Porto, Porto; 4-UNIGENE e CGPP, IBMC, i3S (Instituto de Investigação e Inovação em Saúde), Universidade do Porto, Porto
E-mail: mcristinacosta@netcabo.pt

Introdução: Recentemente foi identificada em famílias portuguesas uma variante patogénica (a expansão de uma repetição ATTC numa repetição ATTTT intrónica) no gene *DAB1*, responsável pela SCA37. Este gene desempenha um papel importante no posicionamento neuronal durante a embriogénese do SNC. Os seus níveis de expressão são particularmente altos no cerebelo e no córtex cerebral.

Objectivos: Descrever as características clínicas de sete doentes de uma família portuguesa com um novo tipo de ataxia espinocerebelosa autossómica dominante.

Métodos: Foram estudadas as características clínicas, padrão evolutivo e aspectos imagiológicos de 7 doentes de uma família, todos com confirmação molecular de SCA37.

Resultados: Estudaram-se sete doentes (5F/2M), com idade de início dos sintomas entre os 25 e os 45 anos (média 30,3 anos). A disartria foi o primeiro sintoma (5/7) ou surgiu no primeiro ano da doença (1/7 casos), seguida por alteração da escrita (4/7 doentes), desequilíbrio na marcha, vertigens e disfasia.

Em todos os casos houve progressão lenta da incapacidade associada à disfunção cerebelosa. Mesmo nos casos com tempo de evolução da doença mais prolongados (20-43 anos, N=3), os doentes ainda mantinham autonomia para a marcha. Não se encontrou correlação entre número de repetições e idade de início (possivelmente pelo pequeno tamanho da amostra), mas o caso clinicamente mais grave foi aquele com maior número de repetições e aquele em que as queixas cognitivas foram mais precoces e graves.

A ressonância magnética cranioencefálica revelou atrofia cortical cerebelosa e algum grau de atrofia cortical hemisférica cerebral em todos os casos.

Conclusão: Perante um doente com ataxia cerebelosa progressiva e padrão de transmissão compatível com hereditariedade autossómica dominante, a SCA37 deverá fazer parte do diagnóstico diferencial, especialmente se o primeiro sintoma no doente e/ou nos familiares afectados tiver sido disartria.

PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE DOENTES COM ATAXIA ESPINOCEREBELOSA AUTOSSÓMICA DOMINANTE TIPO 37

André Carvalho¹, Joana Loureiro², Isabel Silveira², Jorge Sequeiros³, Cristina Costa⁴

1-Unidade de Neuropsicologia, Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE, Amadora; 2-Grupo de genética da disfunção cognitiva, IBMC, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto; 3-UnIGENE e CGPP, IBMC, i3S (Instituto de Investigação e Inovação em Saúde), Universidade do Porto, Porto; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE, Amadora
E-mail: mcristinacosta@netcabo.pt

Introdução: Alguns estudos têm evidenciado défices cognitivos nos doentes com ataxias cerebelosas hereditárias, mais frequentemente de predomínio executivo e associados a alterações emocionais e comportamentais.

A ataxia espinocerebelosa autossómica dominante tipo 37 (SCA37) é causada por uma variante patogénica do gene *DAB1*. Este gene desempenha um papel crucial no desenvolvimento embrionário do SNC, em particular do neocórtex, do hipocampo e do cerebelo.

Objetivos: Estudo-piloto do perfil neuropsicológico de doentes com confirmação molecular de SCA37 seguidos numa consulta de Neurologia.

Métodos: O perfil neuropsicológico de cinco doentes com SCA37 (2M + 3F) foi estudado através de um protocolo de avaliação que incluiu provas de atenção (*Trail-Making-Test*, *Toulouse-Piéron*), de memória de curto prazo (*Digit span*) e de longo prazo (*Escala de memória de Wechsler*) e de rendimento de trabalho (*Matrizes progressivas de Raven*), entre outras.

Resultados: Os doentes tinham idades compreendidas entre os 41 e 65 anos, 4 a 13 anos de escolaridade e 11 a 43 anos de evolução da doença. Todos apresentaram défice nos processos de atenção-dividida, de memória verbal-recente e de longo-prazo (aprendizagem); apenas num dos doentes se detectou um baixo rendimento intelectual em testes de inteligência. Apurou-se em todos os participantes a presença de sintomatologia do foro psicopatológico, nomeadamente depressiva e psicossomática.

Conclusão: Pretende-se com este trabalho salientar a coexistência de défices cognitivos neste tipo de ataxia hereditária, incluindo os atribuíveis a disfunção cortical cerebral. Estes aspectos do fenótipo poderão contribuir para a incapacidade dos doentes, merecendo por isso reconhecimento precoce e eventual tratamento dirigido.

EXPANSÃO DO FENÓTIPO ASSOCIADO A VARIANTES PATOGENICAS NO *ATP13A2*

Ana Sardoeira¹, Eva Brandão², Mariana Rocha³, Sofia Pina⁴, Sara Cavaco⁵, Rui Felgueiras¹, Isabel Alonso⁶, José Barros^{1,7}, Jorge Sequeiros^{6,7}, Paula Coutinho⁶, Henrique Costa³, José Leal Loureiro², Joana Damásio^{1,6,7}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santo António, CHUP – Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho; 4-Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santo António, CHUP – Centro Hospitalar Universitário do Porto; 5-Unidade de Neuropsicologia, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santo António, CHUP – Centro Hospitalar Universitário do Porto; 6-UnIGENE e CGPP, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S – Instituto de Investigação e Inovação

em Saúde, Universidade do Porto; 7-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto
E-mail: joanadamasio@chporto.min-saude.pt

Introdução: Variantes patogénicas no *ATP13A2* foram descritas em 2006 na síndrome de Kufor-Rakeb, uma forma de parkinsonismo juvenil com demência, síndrome piramidal e oftalmoplegia supranuclear. O fenótipo tem sido alargado, incluindo atraso do desenvolvimento, epilepsia, distonia, ataxia, neuropatia.

Objetivo: Descrição e análise de uma série de doentes com variantes patogénicas no *ATP13A2*.

Métodos: Análise dos dados clínicos, imagiológicos, neuropsicológicos e genéticos.

Resultados: Na família A, consanguínea, identificaram-se quatro doentes (A1-A4) numa fratria de oito. Todos tiveram atraso do desenvolvimento psicomotor, a que se associaram alterações da marcha entre os 20-31 anos. Antes dos 40 anos, todos apresentavam paraparesia espástica, dois distonia, uma síndrome cerebelosa. Na fratria de três da família B, a única doente teve desenvolvimento psicomotor normal, concluiu licenciatura e aos 27 anos teve surto psicótico. Aos 33 apresentava amimia facial, alteração dos movimentos oculares, síndrome cerebelosa e piramidal; aos 34 distonia e aos 37 parkinsonismo. Ressonância magnética cerebral revelou atrofia cortical (n=5), com predomínio cerebeloso (n=3) ou parietal (n=1), doença da substância branca (n=3). EMG (n=3) não documentou polineuropatia. Avaliação neuropsicológica (n=3) identificou compromisso multidomínios sugestivo de perturbação do desenvolvimento em A2+A3, défices de predomínio executivo em B. O estudo genético revelou variante *misense* conhecida, em homozigotia, no *ATP13A2* (substituição de base, exão 15) na família A. Na família B, identificaram-se duas “novas” variantes (ambas deleções de duas bases, exões 15 e 23) em heterozigotia composta, resultando na alteração do quadro de leitura e codão STOP prematuro.

Conclusão: Pretendemos contribuir para melhor caracterização duma entidade com grande variabilidade clínica. Salientamos a apresentação com atraso do desenvolvimento psicomotor e posterior aparecimento de paraparesia espástica, numa família com variante já identificada como causadora de parkinsonismo juvenil. Noutra família, destacamos a apresentação com surto psicótico, ainda não descrita, a que se associou ataxia espástica, pouco frequente nos doentes com variantes neste gene.

Comunicações Orais II

Sábado, dia 16.03.2019, 14h00-15h30

Moderadores: Anabela Valadas, Tiago Outeiro

IDENTIFICATION OF DEREGULATED MIRNAS IN THE SERUM OF PARKINSON'S DISEASE PATIENTS

Oliveira SR¹, Dionísio PA¹, Correia Guedes L^{2,3}, Gonçalves N², Coelho M^{2,3}, Rosa MM^{2,3}, Amaral JD¹, Ferreira JJ², Rodrigues CMP¹
1-I-Med.ULisboa, Faculdade de Farmácia; 2-Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa; 3-Department of Neuroscience and Mental Health, Neurology Department, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal
E-mail: sararoliveira@ff.ulisboa.pt

Background: Around 10% of Parkinson's disease (PD) cases are related to known heritable forms, the most frequent being related to *LRRK2* gene mutations (*LRRK2-PD*). MicroRNAs (miRNAs/miRs) are small non-coding RNAs. There is evidence that miRNAs deregulation can contribute to PD but further investigation is needed.

Objectives: Profile circulating candidate miRNAs in PD.

Methodology: Step 1: Case-control cross-sectional study to compare miRNA expression in idiopathic (iPD) versus healthy controls (discovery cohort). **Step 2:** Second cross-sectional study to validate previous results (iPD versus controls) and study miRNAs in LRRK2-PD versus iPD and controls. Total miRNA was extracted from serum. Expression levels of a selected panel of miRNAs (miR-21; miR-34a; miR-34c; miR-146a; miR-155; miR-335-3p/5p), previously noted to be deregulated in PD were determined by Taqman qRT-PCR and analyzed using the $\Delta\Delta Ct$ method. Participants were accessed by a movement disorders specialist. From miRNA target prediction (TargetScan/MiRTarBase), miR-335 was predicted to bind to LRRK2 and was further assessed *in vitro* using dual-reporter luciferase assays.

Results: 20 iPD and 20 controls in step 1; 16 iPD, 15 controls and 41 LRRK2-PD in Step 2 were included. No significant differences for age at inclusion or gender (all groups) and age of onset or disease duration (PD) were found. In the discovery cohort, miR-146a and miR-335-3p/5p were significantly downregulated in iPD ($p < 0.05$) versus controls. The validation cohort confirmed discovery data. Significant differences were also observed in LRRK2-PD versus controls, but not in iPD versus LRRK2-PD. *In silico* and *in vitro* experiments confirmed LRRK2 as a target of miR-335, deserving further investigation. No significant correlations were observed for clinical parameters.

Discussion/Conclusion: Circulating miRNAs are evolving as important biomarkers of PD possibly enabling future identification of innovative therapeutic strategies. Deciphering LRRK2 modulation by miR-335 may pave the way to a deeper understanding of PD pathogenesis.

Funding: Supported by SFRH/BD/102771/2014, SFRH/BPD/100961/2014, PD/BD/128332/2017 and project UID/DTP/04138/2013, from FCT, Portugal.

IMPACTO DA ALTERAÇÃO DA MEDICAÇÃO ANTIPARKINSÓNICA EM REGIME DE INTERNAMENTO NO PROGNÓSTICO CLÍNICO DE INDIVÍDUOS COM DOENÇA DE PARKINSON

Margarida Lopes¹, Eduardo Freitas^{1,2}, Ana Goios³, Sara Varanda¹, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Luzia, Viana do Castelo; 3-Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde, Escola de Medicina, Universidade do Minho, Braga, Portugal
margaridar190@gmail.com

Introdução: Indivíduos com doença de Parkinson (DP) requerem mais frequentemente hospitalização do que a população geral do mesmo género e idade e a alteração da medicação antiparkinsónica durante o seu internamento mostrou afectar negativamente o prognóstico em admissões motivadas por infeções.

Objectivos: Estudar o impacto da alteração da dose da medicação antiparkinsónica no prognóstico clínico de doentes com DP admitidos por qualquer diagnóstico.

Métodos: Análise retrospectiva de doentes consecutivos internados entre Janeiro/2015 e Dezembro/2017 codificados com o diagnóstico secundário de parkinsonismo. Foram registados os dados demográficos, diagnóstico de admissão, especialidade responsável pelo internamento, medicação antiparkinsónica prévia e administrada durante o internamento, dose diária de equivalente de levodopa, mortalidade e destino após alta.

Resultados: Foram revistas 748 admissões de indivíduos com DP e 333 foram excluídas por informação insuficiente,

ausência de medicação antiparkinsónica ou diagnóstico diferente de DP idiopática. Registaram-se 415 admissões, correspondentes a 252 doentes, com uma média de idades de 79 anos, dos quais 62% do sexo masculino. Dos doentes incluídos, 40% foram admitidos em enfermarias cirúrgicas e a média de internamento foi de 11 dias. A dose de medicação foi reduzida em 170 doentes (média de 338 mg da dose diária de equivalente de levodopa) e aumentada em 31 (média de 143 mg da dose diária de equivalente de levodopa). A taxa de mortalidade durante o internamento foi de 8% e aos 3 meses de 18%. Verificou-se uma maior taxa de mortalidade no grupo de doentes cuja medicação foi reduzida, o que foi estatisticamente significativo ($p=0.047$) aos 3 meses. Doentes com redução da dose de medicação também apresentaram maior probabilidade de institucionalização após a alta.

Conclusão: A redução da medicação antiparkinsónica durante a hospitalização encontra-se potencialmente associada a um pior prognóstico clínico, destacando-se a importância do reforço de medidas que visam evitar erros de medicação durante a admissão destes doentes.

PARTICULARIDADES DE UM SUBGRUPO DE DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON E DELÍRIO ISOLADO

Ana Gonçalves¹, André Delgado², Jorge Velosa², Rita Simões¹, José Vale¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2-Serviço de Psiquiatria, Departamento de Saúde Mental, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
E-mail: anaisabelgoncalves@gmail.com

Introdução: As perturbações psicóticas (alucinações e delírio) na doença de Parkinson (DP) surgem geralmente em estádios avançados da doença, associando-se à presença de deterioração cognitiva e doses elevadas de fármacos dopaminérgicos. O 'delírio isolado' é uma ocorrência muito menos comum, parecendo manifestar-se num subgrupo de doentes mais jovens.

O objetivo deste trabalho é caracterizar esta população numa coorte de doentes com DP.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo de uma coorte de doentes com DP, observados na consulta de Movimento entre Jan 2014 – Jan 2018. Através dos registos clínicos foram identificados os doentes com delírio isolado procedendo-se à sua caracterização pela avaliação neurológica e psiquiátrica, incluindo MDS-UPDR, MoCA, NPI, SCOPA-PC e HAM-D.

Resultados: Foram identificados 127 indivíduos com DP, 10 com delírio isolado; 2 foram excluídos por dados insuficientes. A amostra era constituída por 3M:5F; idade média 66,1 (± 11) anos; idade média de início da doença 58 anos; duração média da doença 8 anos, e Hoehn&Yahr médio de 2. A média da dose equivalente de levodopa na altura de instalação do delírio foi de 530 mg. O tipo de delírio mais frequente foi o paranoide ($n=5$) seguido do delírio de ciúme ($n=3$). A pontuação média do MoCA foi de 23 pts. Com a redução/interrupção isolada dos agonistas dopaminérgicos ou adição de terapêutica antipsicótica; cinco doentes tiveram melhoria/remissão do delírio.

Conclusão: Em consonância com algumas séries descritas, os doentes com delírio isolado são mais jovens, estão numa fase inicial da doença, não têm disfunção cognitiva e parece existir uma clara relação com os agonistas dopaminérgicos. O delírio pode ser disruptivo e não é geralmente reconhecido como complicação do tratamento nem ativamente denunciado. Seria importante a comparação deste subgrupo com doentes na mesma fase

de evolução da doença, numa tentativa de identificar factores de susceptibilidade para o desenvolvimento de delírio.

DESvantAGEM (HANDICAP) COMO MEDIDA DE PERCEÇÃO DE ESTADO DE SAÚDE NA DOENÇA DE PARKINSON

Daniela Pimenta Silva,¹ Miguel Coelho,^{1,2} Tiago Soares,² Thiago Vale,³ Leonor Correia Guedes,^{1,2} Ricardo Maciel,⁴ Ana Patrícia Antunes,¹ Sarah Camargos,⁴ Anabela Valadas,^{1,2} Catarina Godinho,^{2,5} Débora Maia,⁴ Patrícia Pita Lobo,^{1,2} Raphael Maia,⁶ Tiago Teodoro,² Carlos Rieder,^{7,8} Ana Velon,⁹ Maria José Rosas,¹⁰ Ana Calado,¹¹ Verónica Caniça,¹³ Francisco Cardoso,⁴ Joaquim J Ferreira,^{12,13} no âmbito do Grupo de Estudo da Validação Portuguesa da MDS-UPDRS

1-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular, Lisboa, Portugal; 3-Universidade Federal de Juiz de Fora, Minas Gerais, Brazil; 4-Unidade de Doenças do Movimento, Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, Brazil; 5-Centro de Investigação Interdisciplinar Egas Moniz (CiiEM), Instituto Superior de Ciências da Saúde Egas Moniz, Monte de Caparica, Portugal; 6-Unidade de Doenças do Movimento, Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes, Universidade Federal de Espírito Santo, Brazil; 7-Clinica de Doenças do Movimento, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brazil; 8-Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Brazil; 9-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 10-Serviço de Neurologia Centro Hospitalar de S. João, Porto, Portugal; 11-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 12-Laboratório de Farmacologia Clínica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 13-CNS – Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal E-mail: daniela.p.silva@chln.min-saude.pt

Introdução: Desvantagem (*handicap*) é uma medida de percepção de estado de saúde centrada no indivíduo que engloba o impacto do meio físico e social nas actividades de vida diária (AVD's). Foi previamente medida nos doentes com doença de Parkinson (DP) em estadios avançados, contudo não existem dados relativos às restantes fases da doença.

Objectivo: Caracterizar a desvantagem numa população alargada de doentes com DP.

Métodos: Amostra consecutiva de 405 doentes com DP, num estudo observacional e transversal, recrutados num período de 2 anos no contexto da validação portuguesa da *Movement Disorder Society-Unified Parkinson's disease rating scale* (MDS-UPDRS). As escalas aplicadas foram as versões portuguesas da MDS-UPDRS, a escala unificada de discinésias, o questionário de sintomas não motores e o questionário de qualidade de vida da DP (PDQ-8). A desvantagem foi medida pela London Handicap scale (LHS) (desvantagem máxima=0; desvantagem mínima=1).

Resultados: A idade média foi 64,42 (±10,3) anos. A duração média de doença foi 11,30 (±6,5) anos e a mediana do HY de 2 (IQ, 2-3). A pontuação total da LHS foi em média 0,652 (±0,204). Mobilidade, ocupação e independência física foram os subdomínios mais afectados. A LHS correlacionou-se significativamente com duração de doença ($r=-0,35$), experiências motoras nas AVD's (MDS-UPDRS-II) ($r=-0,69$), experiências não motoras nas AVD's (MDS-UPDRS-I) ($r=-0,51$), incapacidade motora (MDS-UPDRS-III) ($r=-0,49$), sintomas axiais da MDS-UPDRS-III ($r=-0,55$), HY ($r=-0,44$), presença de sintomas não motores ($r=-0,51$) e PDQ-8 ($r=-0,64$). $p<0,05$ para todas as correlações. MDS-UPDRS-II, MDS-UPDRS-III e PDQ-8 foram preditores independentes de desvantagem (R2ajustado=0,582; $p=0,007$).

Discussão: A LHS foi fácil de usar e de compreender pelos doentes e/ou cuidadores, independentemente dos anos de doença. A desvantagem foi ligeira a moderado e fortemente determinado por incapacidade motora e o seu impacto nas AVD's e por fraca qualidade de vida. Apesar da forte correlação entre desvantagem e qualidade de vida medida pela PDQ-8, representam diferentes formas de percepção de estado de saúde. Desvantagem parece ser uma boa medida de percepção de estado de saúde na DP.

SUBSTITUIÇÃO DE GERADORES DE PULSO POR NOVOS COM DIFERENTES CARACTERÍSTICAS EM DOENTES COM ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: RELATO DE 6 CASOS

Diogo Costa¹, Margarida Calejo¹, Nuno Vila-Chã¹, Joana Damásio¹, Carla Silva², Eduardo Cunha², Luís Botelho³, António Verdelho², Alexandre Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A *deep brain stimulation* (DBS) para tratamento das doenças do movimento nem sempre permite controlo ideal dos sintomas e são frequentes efeitos secundários da estimulação. *Implantable pulse generators* (IPG) recentemente aprovados permitem larguras de pulso inferiores a 60µs, aumentando a janela terapêutica, e distribuir corrente independente pelos diferentes contactos. Têm baterias recarregáveis com longa duração.

Objectivos: Descrever a experiência com a substituição de IPG Activa PC® (Medtronic), com as baterias a terminar, por IPG Gevia™ (Boston Scientific), em 6 doentes com DBS, 4 com doença de Parkinson (DP) e 2 com distonia.

Metodologia: Usaram-se adaptadores para ligar os novos IPG aos cabos dos eléctrodos implantados. Dos registos clínicos foram retirados: motivos para a troca; nos doentes com DP as pontuações, da última avaliação pré-substituição e após a substituição, da *Unified Parkinson Disease Rating Scale*, sendo a subescala III na condição sem medicação e com estimulação; nos doentes com distonia foram consideradas a avaliação clínica pelo neurologista e a impressão do doente.

Resultados: Os motivos para a substituição foram: presença de efeitos secundários da estimulação (2); benefício não ideal da estimulação (1); maior duração dos novos IPG (3). Nos doentes com efeitos secundários, utilização de pulso 30µs permitiu a mesma eficácia com melhoria dos efeitos adversos. No doente com benefício não ideal, a distribuição da corrente por diferentes contactos permitiu diminuir os períodos OFF. Ocorreu agravamento num dos doentes, revertido após ajuste da amplitude da corrente considerando a impedância e a voltagem utilizadas anteriormente. Os restantes 2 doentes mantiveram-se estáveis.

Conclusão: A mudança de IPG Activa PC® para IPG Gevia™ não colocou questões técnicas. O benefício não foi inferior ao do IPG prévio. As estratégias de diminuição do pulso e distribuição da corrente permitiram minimizar problemas comuns da DBS. É importante considerar a impedância prévia ao passar de corrente dependente de voltagem para corrente constante.

DISTINGUISHING PATIENTS WITH PARKINSON'S DISEASE FROM HEALTHY CONTROLS BASED ON 3D KINEMATICS

Marcelo Mendonça^{1,2,3}, Pedro Ferreira^{3,4}, Bruna Meira¹, Raquel Barbosa¹, Rui M Costa^{3,5}, Ricardo Matias^{3,6}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-NOVA Medical School / Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa, Portugal; 4-Instituto Superior de Engenharia, Instituto Politécnico de Lisboa, Lisboa Portugal; 5-Department of Neuroscience and Neurology, Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York; 6-Escola Superior Saúde – Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, Portugal. E-mail: marcelomendoncasousa@gmail.com

Background: Assessment of Parkinson's disease classically rests on clinical observation. Inertial measurement units (IMUs) have been explored as a tool for objective movement assessment. Using physics-based biomechanical models, IMUs data could be a fast and cheap tool to complement regular clinical assessment.

Methods: We have recruited 18 patients with Parkinson's diseases on the on state (PwPD, 8 Female, age at evaluation: 69.3±6.7 years, disease duration: 69.9±53.1 months of disease duration) and 10 age-matched controls (5 female). Subjects were instrumented with 7 IMUs sensors skin-mounted over the pelvis, thighs, shanks and feet. The raw data collected from IMUs accelerometer, gyroscope and magnetometer during a 20 m walk was used to feed a 3D lower limb biomechanical model based on which subjects' gait spatiotemporal variables, joint angles and velocities were calculated and compared between groups. Significance was set at a level of 0.05.

Results: PwPD presented a consistent (and significantly different from controls) pattern of reduced speed, cadence and step length, while increasing the double-support, stride and step duration. A higher variability in gait spatio-temporal and angular velocity variables was also evident. A decision tree classifier with 5-fold cross-validation achieved an accuracy of 0.84 when distinguishing PwPD and Controls. Sagittal plane lower limb peak joint velocities, step length and duration, and foot clearance were found to be the most important kinematic features in the distinction.

Conclusion: IMU-based 3D kinematics revealed bradykinnesia-evocative features in PwPD. It disclosed the gait feature that better distinguished PwPD and Controls. These assessment tools can complement clinical practice guiding longitudinal in-office subject assessment and therapeutic decisions. Future studies will be directed at this.

SISTEMAS DE BIOFEEDBACK VIBROTÁTIL E VISUAL ORIENTADOS ÀS CONDIÇÕES MOTORAS: CONTRIBUTO PARA PACIENTES COM A DOENÇA DE PARKINSON IDIOPÁTICO

Helena Raquel Gouveia Silva Gonçalves¹, Ana Margarida Rodrigues², Cristina Manuela Peixoto Santos¹, Rui Daniel Serra Moreira¹

1-Universidade do Minho, Center for MicroElectroMechanical (CMEMS); 2- Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, E-mail: hraquelgsg25@gmail.com

Introdução e Objetivos: Atualmente os dispositivos médicos têm uma posição de destaque no âmbito da doença de

Parkinson idiopático (DPI). Revendo o atual estado de arte sobre estes dispositivos, constata-se que apresentam limitações, em termos de ergonomia, robustez ou aceitabilidade dos doentes. Factos, que impulsionaram para o desenvolvimento de dois sistemas de *biofeedback* vibrotátil e visual orientados às condições motoras dos doentes com DPI.

Métodos: Tendo já realizado testes prévios com uma cinta de *biofeedback* vibrotátil em doentes com DPI, validou-se este sistema, em paralelo com um novo sistema de *biofeedback* visual, baseado em realidade aumentada através da sua implementação em óculos dedicados. Pretendeu-se que estes dispositivos forneçam respetivamente *feedback* sensorial vibrotátil e visual orientado às condições motoras dos pacientes. Desta feita, com a cinta são fornecidos estímulos vibrotáteis e no ecrã dos óculos de realidade aumentada, é projetada uma pegada sobre um fundo transparente correspondente ao seguimento do movimento da marcha da pessoa. Procedeu-se ao estudo do impacto da utilização individual dos sistemas de *biofeedback* vibrotátil e visual sincronizado com a marcha de cada utilizador, comparando-se para as mesmas condições a locomoção com e sem *biofeedback*.

Resultados e Conclusão: A validação dos sistemas com 9 pacientes com DPI (H&Y com média±SD: 1.73±0.48), permitiu constatar que os pacientes com a utilização de *biofeedback* apresentam um aumento da velocidade, cadência e tamanho do passo, bem como uma redução na duração do passo e da passada. Verificou-se também, que é possível realizar a aquisição e parametrização dos dados da marcha, e que esta é adaptada e calibrada para cada paciente e com algum nível de acuidade para diferentes modos de locomoção (e.g. rampas, escadas, etc.). Por fim, as estratégias de *biofeedback* implementadas apresentaram um grau de aceitabilidade alto, destacando-se uma maior adesão à cinta em relação aos óculos.

QUANTIFICAÇÃO DA FRACÇÃO DE ÁGUA LIVRE NA SUBSTANTIA NIGRA DE DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON

Marc Golub¹, Sofia Reimão^{2,3}, Rafael Neto Henriques⁴, Ana Fouto¹, Patrícia Pita Lobo³, Joaquim J Ferreira^{3,5}, Rita G Nunes¹

1-ISR-Lisbon/LARSyS and Department of Bioengineering, Instituto Superior Técnico – University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 2-Neurological Imaging Department, Hospital de Santa Maria – CHLN, Lisbon, Portugal; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 4-Champalimaud Neuroscience Programme, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; 5-CNS – Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal. Email: marc.golub@ist.utl.pt

Introdução: Existe um interesse crescente em encontrar biomarcadores imagiológicos para a doença de Parkinson (PD), sensíveis à perda de neurónios dopaminérgicos na *substantia nigra* (SN). Estudos iniciais utilizaram a anisotropia fracional (FA), extraída do tensor de difusão (DTI), mas esta pode ser subestimada na presença de água livre (FW - componente com difusão livre e isotrópica). Tendo sido introduzido para corrigir as métricas de DTI, o parâmetro FW tem atraído interesse após estudos recentes terem reportado valores elevados de FW na SN em PD.

Objetivos: Estudar alterações na FW em doentes com PD, comparativamente a controlos. Avaliar a localização espacial das alterações de FW e a sua relação com o sinal da neuromelanina na SN.

Metodologia: Foram estudados nove indivíduos saudáveis e dez doentes com PD em fase avançada (H&Y>3) e scores

MDS-UPDRS III de 52 (36/76) - mediana (mín./máx.), com idades 78 (68/87). Foram adquiridas imagens de difusão com ponderação $b = 1000 \text{ s/mm}^2$ em 32 direções, 1 volume sem difusão (b_0); e uma imagem sensível à neuromelanina. A FW foi quantificada em regiões marcadas manualmente na SN anterior e posterior (imagem b_0). Foi usado o teste de Mann-Whitney U para comparação entre grupos (valor- $p < 0.05$). O mapa de FW foi espacialmente sobreposto com a imagem sensível à neuromelanina.

Resultados: Apesar de não ter sido encontrada uma diferença significativa entre grupos (valor- p de 0.182), provavelmente devida à pequena dimensão da amostra, houve tendência para um aumento de FW na SN posterior no grupo com PD - controlos: 0.181 (0.151/0.225); PD: 0.205 (0.158/0.248). Observaram-se valores superiores de FW em regiões com menor sinal de neuromelanina.

Conclusão: Os resultados motivam a utilização futura desta técnica de imagem para estudo da PD e sua correlação com a neuromelanina.

ROPINIROLE EFFECT ON SUBSTANTIA NIGRA MAGNETIC RESONANCE SIGNAL

Joana Grilo^{1,2,3}, Rita Nunes², Patrícia Lobo⁴, Daisy Abreu³, Nilza Gonçalves^{1,3}, Joaquim Ferreira^{1,3,4}, Sofia Reimão^{3,5}

1-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 2-Institute for Systems and Robotics (LARyS) and Department of Bioengineering, Instituto Superior Técnico, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 4-CNS-Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal; 5-Neurological Imaging Department, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisbon, Portugal
E-mail: joana.m.grilo@gmail.com

Background: Neuromelanin (NM)-sensitive magnetic resonance (MR) imaging has been used to investigate pathological changes in NM-containing tissues. These images have been increasingly used in Parkinson's disease (PD), that is characterized by a reduction of NM-containing neurons in the *substantia nigra* (SN) identifiable *in vivo* by these imaging methods. However, the potential effect of antiparkinsonian medication in the NM SN MR signal has so far not been studied.

Objective: The aim of this study was to investigate the effect of ropinirole (dopamine agonist) in MR SN neuromelanin signal in "de novo" PD patients.

Methods: Six "de novo" drug naïve PD patients were imaged at 3T at the time of the diagnosis and two months after the initiation of ropinirole (a dopamine agonist). Neuromelanin SN area measurements were obtained using a semi-automatic method. This data was analyzed using the Wilcoxon statistical test for comparison of the two measurements.

Results: Even though statistical significance was not reached (p -value=0.1514), there was a tendency for the SN hyperintense area to increase after medication.

Discussion: Our study revealed a potential effect of ropinirole (dopamine agonist) in the MR neuromelanin SN signal with an increase in the high signal area in PD *de novo* drug naïve patients two months after the beginning of antiparkinsonian medication. This may be due to an increase of neuromelanin content, since this pigment results from dopamine metabolism. These findings suggest a possible effect of an antiparkinsonian drug on a structural MR imaging parameter. These findings may open a very promising path for the study of therapeutic effects in PD patients.

CRISPR/CAS9 MEDIATED SILENCING OF MUTANT HUNTINGTIN IN HUNTINGTON'S DISEASE PATIENT-DERIVED PLURIPOTENT AND NEURAL STEM CELLS IMPROVES MITOCHONDRIAL FUNCTION

Beatriz, Margarida¹, Lopes, Carla^{1,2}, Schlaeger, Thorsten M.^{3,4}, Pereira de Almeida, Luís^{1,5}, Daley, George Q.^{3,4,6}, Rego, A. Cristina^{1,7}
1-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research of the University of Coimbra (IIIUC), Coimbra, Portugal; 3-Division of Hematology/Oncology, Boston Children's Hospital and Dana Farber Cancer Institute, Boston, MA 02115, USA; 4-Stem Cell Program, Boston Children's Hospital, Boston, MA 02115, USA; 5-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 6-Harvard Medical School; Harvard Stem Cell Institute, Boston, MA, USA; 7-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal.

Huntington's disease (HD) is one of the most common inherited neurodegenerative disorders, caused by CAG repeat expansion in the *HTT* gene, coding for huntingtin. Selective loss of striatal medium spiny neurons is a major hallmark, with symptoms ranging from psychiatric disturbances, involuntary movements and cognitive deficits leading to dementia. Multiple mechanisms have been implied in HD pathogenesis including mitochondrial and energy metabolism defects associated with increased oxidative stress. Here we report that correction of HD human induced-pluripotent stem cells (iPSC) using a CRISPR-Cas9 system resulted in rescue of mitochondrial and metabolic abnormalities. heterozygous human iPSC (HD-iPSC; 72/18 CAGs), control AMS4-iPSC and corrected HD-iPSC were used. Mitochondrial dynamics, metabolism and function were analyzed. HD-iPSC and HD-NSC exhibited lower basal respiration, decreased ATP levels and were shown to mainly depend on glycolysis. HD-iPSC also presented decreased mRNA levels of nuclear-and mitochondrial-encoded complex III (CxIII) subunits and activity, as well as impaired mRNA levels of PGC-1 α and TFAM. An analogous dysfunction was found in HD-NSC, but the mRNA levels of CxIII subunits were similar to AMS4-NSC. Moreover, we found increased levels of mitochondrial reactive oxygen species (ROS). HD-iPSC and HD-NSC also displayed increased phosphorylation of pyruvate dehydrogenase (PDH), reflecting reduced enzyme activity. Increased mRNA levels of PDH kinase 1 and reduced mRNA levels of PDP1 (PDH phosphatase) were observed in HD-iPSC. Using a CRISPR/Cas9 based approach, we demonstrated that correcting the HD mutation in the iPSC line resulted in improved basal respiration and spare respiratory capacity. In accordance, we found that the mRNA levels of CxIII subunits increased significantly and mitochondrial ROS levels were largely mitigated. In conclusion, this study evidences that correction of expanded trinucleotide repeats in *HTT* reduces the mitochondrial dysfunction, a potential early event in HD pathogenic cascade.

Supported by: 'Fundação Luso-Americana para o Desenvolvimento' (FLAD) Life Science 2020 prize; FEDER Funds through the Competitiveness Factors Operational Program - COMPETE 2020 and by National Funds through FCT - Foundation for Science and Technology within the framework of the Strategic Project with reference assigned by COMPETE: POCI-01-0145-FEDER-007440, the European Regional Development Fund (ERDF), through Centro 2020 Regional Operational Programme: project CENTRO-01-0145-FEDER-000012-HealthyAging2020; project FCT POCI-01-0145-FEDER-029621.

RADIOLABELED CU-ATSM AS A NOVEL BIOMARKER FOR OXIDATIVE STRESS BASED ON MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION IN HUNTINGTON'S DISEASE

Lopes, Carla¹, Castelhan, João², Beatriz, Margarida¹, Fernandes, Carolina³, Laço, Mário⁴, Januário, Cristina^{3,5}, Abrunhosa, Antero², Castelo-Branco, Miguel^{2,5}, Rego A. Cristina^{1,5}

1-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal. IIIUC-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research (CIBIT), Institute for Nuclear Sciences Applied to Health (ICNAS), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; Institute for Biomedical Imaging and Life Sciences, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Department of Neurology, Coimbra Hospital and University Centre, Coimbra, Portugal; 4-Medical Genetics, Coimbra Hospital and University Centre, Coimbra, Portugal; 5-FMUC-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal.
E-mail: carlalopes09@gmail.com

Several pathological mechanisms have been described in Huntington's disease (HD), a neurodegenerative autosomal dominant disorder caused by an expansion of CAG repeats in the *HTT* gene, including early deficits in energy metabolism linked to mitochondrial dysfunction, altered cell cycle and modified intracellular signalling pathways. The main disease hallmark is degeneration of MSN in the striatum but other brain regions have been linked to cardinal symptoms, such as globus pallidus, thalamus, amygdala, cerebellum and STN. Radiolabeled diacetyl-bis(4-methylthiosemicarbazone) copper^{II} [$^{64}\text{Cu}(\text{ATSM})$]⁶⁴Cu-ATSM- is a PET imaging agent useful to identify elevated reductive state environment induced by mitochondrial impairment. Mitochondrial dysfunction has been widely described in HD models and preceding studies in HD cell lines show increased production of mitochondrial-driven reactive oxygen species. The present study aims to correlate cerebral oxidative stress using ⁶⁴Cu-ATSM PET with the clinical and cellular metabolic features in HD carriers (three premanifest/early and two-three stage 3 patients) and two-three healthy controls.

HD patients and controls underwent skin biopsy to extract fibroblasts, used for analysis mitochondrial function and metabolism, oxidative stress and biogenesis (mitochondrial DNA copies). Regional ⁶⁴Cu-ATSM standardized uptake values (SUVs; normalized by the blood vessels) were compared between groups and correlated with clinical and mitochondrial characteristics.

Premanifest/early HD patients exhibited increased mitochondrial basal and maximal respiration, accompanied by enhanced H⁺ leak. In contrast, fibroblasts from late stage patients demonstrated a general decrease in mitochondrial respiration. Cellular and mitochondrial H₂O₂ production increased with HD progression. Furthermore, mitochondrial DNA (mtDNA) copy number was significantly lower in late stage vs presymptomatic patients. PET images demonstrated higher SUV in premanifest/early patients in putamen, STN and cerebellum, whilst in the caudate SUV decreased drastically with disease severity. Interestingly, ⁶⁴Cu-ATSM uptake in cerebellum, basal ganglia and putamen in HD patients was directly correlated with fibroblast's mtDNA copy number. Additionally, increased SUV in total brain was correlated with higher basal and maximal respiration. Premanifest/early HD patients seemed to have higher number of mitochondria with defective electron transport chain responsible for ROS production. This work suggests the potential of ⁶⁴Cu-ATSM to detect altered mitochondrial function linked to

overreduced intracellular state and increased ROS levels in HD.

Supported by: 'Santa Casa da Misericórdia de Lisboa' (SCML) Neuroscience Mantero Belard prize, 'Fundação Luso-Americana para o Desenvolvimento' Life Science 2020 prize; FEDER Funds through the Competitiveness Factors Operational Program - COMPETE 2020 and by National Funds through FCT - Foundation for Science and Technology within the framework of the Strategic Project with reference assigned by COMPETE: POCI-01-0145-FEDER-007440; the European Regional Development Fund (ERDF) through Centro 2020 Regional Operational Programme, project CENTRO-01-0145-FEDER-000012-HealthyAging2020.

SUBSTANTIA NIGRA NEUROMELANIN MRI IN HUNTINGTON'S DISEASE

R. Leitão¹, R.G. Nunes¹, S. Reimão^{2,3}, G. Galati³, M. Rosário^{3,4}, L. Correia-Guedes^{3,4}, J.J. Ferreira^{3,5}

1-ISR-Lisbon/LARSyS and Department of Bioengineering, Instituto Superior Técnico – University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 2-Neurological Imaging Department, Hospital de Santa Maria – CHLN, Lisbon, Portugal; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 4-Department of Neurosciences and Mental Health, Neurology, Hospital de Santa Maria – CHLN, Lisbon, Portugal; 5-CNS – Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal

Background: Huntington's disease (HD) is an autosomal-dominant neurodegenerative disorder characterized by a triad of debilitating motor, cognitive and psychiatric symptoms. There is still a need for imaging biomarkers to provide quantitative tools for patient stratification according to disease stages. Neuromelanin(NM)-sensitive magnetic resonance imaging (NM-MRI) is a promising imaging technique that allows the *in vivo* study of pathological changes in NM-containing structures, such as the substantia nigra (SN). The SN modulates the corticostriatal pathway through the striatum, which degenerates in HD.

Objective: To study NM signal changes of the SN in HD using a specific T1-weighted MRI sequence at 3T.

Methods: Comparative cross-sectional study between HD patients and healthy controls with no signs or family history of neurodegenerative disorders. The primary outcomes were the area and contrast-to-background ratio (CBR) of the SN region, measured in NM-sensitive images using a semi-automatic segmentation method. Basal ganglia volumes were segmented automatically, and the correlations between the NM-quantifying parameters and the basal ganglia volumes were assessed, after correcting for age effects.

Results: Data from 8 HD patients (3M/5F, aged 27-81) and 12 controls (7M/5F, aged 49-83) were analyzed. The HD group had a median disease duration of 7.5 years, a UHDRS-TMS of 20 and a UHDRS-TFC score of 12. The area and the CBR of the SN region were significantly decreased in the HD group. The volumes of the caudate, putamen and globus pallidus were markedly reduced in the HD group. NM hyperintense SN areas tended to correlate with basal ganglia volumes.

Conclusion: There is a depletion of NM in SN of HD patients, that may be correlated with basal ganglia atrophy, the neuropathological hallmark of the disease. This innovative imaging method, used for the first time to study HD patients, may prove to be a novel biomarker for the clinical evaluation of the disease.

Casos Clínicos com Vídeo

Sábado, dia 16.03.2019, 15h45-17h45

Moderadores: Cristina Januário, José Vale

A INFLUÊNCIA DO DESPORTO NOS TIQUES

João André Sousa¹, Inês Cunha¹, André Jorge¹, Cristina Januário^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra
E-mail: sousajoaandree@gmail.com

Introdução: A síndrome de Tourette é uma afeição que atinge até 1% das crianças e jovens até aos 18 anos e que se caracteriza por múltiplos tiques motores e vocais que persistem num tempo superior a um ano. O pico de intensidade e frequência dos tiques é atingido entre os 12 e os 14 anos, sendo expectável uma remissão do quadro na idade adulta. São frequentes alterações comportamentais e psicopatologia da qual a perturbação obsessivo-compulsiva e perturbação de hiperatividade e défice de atenção são exemplos paradigmáticos. As opções farmacológicas para a supressão de tiques carecem de evidência robusta, optando-se geralmente pelos antipsicóticos atípicos.

Caso Clínico: Rapaz de 15 anos que aos 12 inicia quadro de tiques motores e vocais simples e complexos inicialmente limitados à musculatura da face, com posterior progressão para a região cervical, tronco e membros superiores. Trata-se de uma criança com bom aproveitamento escolar apesar do contexto social desfavorável pela incompreensão da doença pelos pares com conseqüente isolamento. A prática desportiva (*badminton*) revela-se um santuário livre de tiques. História familiar paterna de internamentos em Psiquiatria durante a adolescência por “alterações comportamentais graves do tipo explosivo” com “impulsos”, sem diagnóstico definitivo e favorável evolução. O doente não apresenta alterações analíticas. Ressonância magnética cranioencefálica e EEG dentro da normalidade. A nível terapêutico, difícil controlo sintomático, tendo-se obtido uma melhor resposta dos fenómenos motores e vocais com um esquema de risperidona 0,5 mg de manhã e 1 mg à noite e três tomas diárias de alprazolam 0,25 mg. Tem-se verificado uma diminuição do prejuízo social e funcional da doença.

Discussão: A síndrome de Tourette é uma patologia do neurodesenvolvimento complexa, sendo os tiques exacerbados pela ansiedade e stress. À sua natureza abrupta repetitiva e intermitente associam-se outras características como sugestibilidade, supressibilidade e distractibilidade. Chama-se a atenção para o benefício de uma atividade desportiva acompanhando a terapêutica farmacológica dos tiques instituída.

DISTONIA GENERALIZADA DE PREDOMÍNIO BULBAR E ALTERAÇÕES DA MARCHA

Ana Brás¹, Joana Afonso Ribeiro¹, Filipe Sobral¹, Fradique Moreira¹, Ana Morgadinho¹, Cristina Januário¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

SÍNDROME SEROTONINÉRGICA POR SOBREDOSAGEM DE RASAGILINA

Ana Rita Silva¹, Margarida Lopes¹, Daniela Freitas², Sara Varanda¹, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Psiquiatria, Hospital de Braga
aritaosilva@gmail.com

Introdução: A síndrome serotoninérgica resulta do excesso de libertação de serotonina e é causado por fármacos como os antidepressivos tricíclicos, os inibidores da recaptação seletiva de serotonina e os inibidores da enzima monoamina oxidase (MAO).

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, com 48 anos idade, com antecedentes de depressão major e doença de Parkinson (DP) com dois anos de evolução, medicado com sertralina 100 mg/dia, rasagilina 1 mg/dia e pramipexol 1,02 mg, tendo iniciado levodopa 150 mg/dia duas semanas antes. Por manter humor de tonalidade depressiva, foi ajustada a medicação, iniciando venlafaxina 75 mg e mirtazapina 15 mg, com suspensão progressiva de sertralina. Recorreu uma semana depois à consulta por apresentar movimentos involuntários breves e bruscos dos membros e dorso. Ao exame, apresentava-se agitado, ansioso, diaforético, com pupilas midriáticas, face pletórica, hiperreflexia dos membros inferiores, clónus aquiliano esquerdo e mioclonias no dorso. Colocou-se a hipótese de se tratar de uma síndrome serotoninérgica (cumprindo critérios de Hunter), pelo que foi suspensa toda a medicação antiparkinsoniana e antidepressiva e o doente ficou internado para vigilância, sob fluidoterapia. Ao fim de alguns dias, verificou-se resolução completa do quadro. Mais tarde, na consulta, conta que se encontrava a tomar duas marcas diferentes de rasagilina por engano.

Discussão: A depressão está presente em cerca de 35% dos doentes com DP e os inibidores seletivos da recaptação de serotonina são a classe de antidepressivos mais usada nestes doentes. Por sua vez, a rasagilina é um inibidor irreversível da MAO-B, usado no tratamento da DP. Embora tenha sido demonstrado perfil de segurança na dose de 1 mg/dia, mesmo em associação com antidepressivos, estão descritos na literatura raros casos de síndrome serotoninérgica com rasagilina. Sabe-se ainda que, em doses elevadas, esta perde seletividade para a MAO-B, antagonizando também a MAO-A, promovendo desta forma o aumento dos níveis de serotonina.

MIOCLONUS DISTÓNICO DE CAUSA GENÉTICA INCOMUM

Joana Martins¹, Denis Gabriel², Gabriela Soares³, Teresa Temudo¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte; Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3-Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães; Centro Hospitalar e Universitário do Porto.
E-mail: jcsmartins@gmail.com

Introdução: O mioclonus distónico (MD) é uma doença do movimento caracterizada por abalos mioclónicos e distonia e resulta, frequentemente, de variantes com perda de função no gene -sarcoglicano (SGCE) localizado na região 7q.21. O gene SGCE está sujeito a imprinting materno, com cópia funcional do mesmo presente apenas no alelo de origem paterna.

A síndrome de Silver-Russell (SSR) caracteriza-se por restrição do crescimento fetal, atraso de crescimento pós-natal, assimetria corporal, macrocefalia relativa, face triangular e clinodactilia do quinto dedo. É causada por dissomia uniparental

materna do cromossoma 7 (DUP7) em 5%-10% dos casos.

Objetivo: Descrição de um caso clínico que ilustra a associação entre MD e SSR numa adolescente com DUP7.

Caso Clínico: Adolescente de 14 anos enviada para a consulta de Neuropediatria por "tremor" dos membros superiores. Descrevia abalos nos membros superiores com anos de evolução e agravamento desencadeado por estímulos sonoros súbitos. Tinha antecedentes de atraso de crescimento, dificuldades de aprendizagem e alterações comportamentais, sendo seguida em consultas de Endocrinologia e Pedopsiquiatria. À observação destacava-se baixa estatura, face triangular, escleróticas azuladas, mioclonias de predomínio cefálico e membros superiores e discretas posturas distónicas (elevação do ombro direito, torcicolo direito e mãos). Na escrita, apresentava elevação do ombro e postura distónica da mão com mioclonias interpostas. O estudo molecular identificou uma DUP7.

Conclusão: Este caso ilustra a associação entre duas síndromes diferentes causadas por uma anomalia genética de ocorrência esporádica, que resulta na ausência de cópia funcional do gene *SGCE*. O diagnóstico de SRS causado por DUP7 deve ser considerado em indivíduos com MD e baixa estatura.

MISTURA DE HIPERCINÉSIAS FAMILIAR: UMA HISTÓRIA DE COCKTAILS

Diogo Reis Carneiro, Mário Sousa, Ana Sofia Morgadinho, Cristina Januário

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

E-mail: diogoreiscarneiro@gmail.com

SÍNDROME CEREBELOSA RECORRENTE EM DOENTE JOVEM

Ana Rita Silva¹, Eduardo Freitas¹, João Fernandes², Jaime Rocha², Álvaro Machado¹, Sara Varanda¹, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga

E-mail: aritaposilva@gmail.com

ATAXIA EPISÓDICA RECORRENTE EM DOENTE JOVEM

Ana Rita Silva¹, Eduardo Freitas¹, João Fernandes², Jaime Rocha², Álvaro Machado¹, Sara Varanda¹, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga

aritaposilva@gmail.com

Introdução: A ataxia é definida como incoordenação do movimento muscular voluntário e é geralmente causada por disfunção cerebelar ou comprometimento da entrada aferente vestibular ou propriocetiva no cerebelo.

Caso Clínico: Jovem de 21 anos, sexo feminino, recorre por episódios de vômitos com remissão de meses, com aumento progressivo da frequência e duração, tendo motivado múltiplas observações no serviço de urgência. Ao exame neurológico, observada disartria grave e marcha com desequilíbrios, com recuperação espontânea ao final de duas semanas. Na ressonância magnética cranioencefálica (RM-CE), observada malformação arteriovenosa (MAV), mais tarde confirmada por angiografia, que envolvia o cíngulo e esplénio do corpo caloso à direita, bem como vasos dilatados sobre a tenda do cerebelo à direita e edema cerebeloso, interpretados como trombose venosa de veia

cerebelosa em relação com a MAV. Foi realizada embolização da MAV. Quatro anos depois, apresenta-se com diplopia, com resolução completa espontaneamente ao fim de alguns dias. Um ano depois, apresenta novo episódio de vômitos, associado a oscilopsia, disartria moderada e desequilíbrios. Ao exame, constatado, nistagmo vertical downbeat em todas as posições do olhar, disartria grave, dismetria bilateral, tremor de intenção e marcha de base alargada. A RM-CE demonstrou marcada atrofia cerebelosa associada à presença de veias ectasiadas sobre a tenda do cerebelo. Três meses depois, resolução do nistagmo, mantendo disartria ligeira e marcha com desequilíbrio.

Discussão: Trata-se de doente com episódios recorrentes de ataxia, com intervalos de meses/anos, na qual é constatada a presença de malformação arteriovenosa que condicionou edema cerebeloso. Não se podendo dissociar a clínica da presença dessa lesão estrutural, devem ser considerados diagnósticos diferenciais (nomeadamente ataxias episódicas de etiologia genética), embora a marcada atrofia cerebelosa num curto intervalo de tempo e a duração dos episódios desfavoreçam esta hipótese.

UM CASO INCOMUM DE ATAXIA, PARAPARÉZIA ESPÁSTICA E TREMOR DO PALATO

Vanessa Carvalho¹, Ana Monteiro^{1,3}, João Massano^{2,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Pedro Hispano/ULS

Matosinhos; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar

Universitário de São João; 3-Departamento de Neurociências

Clinicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

E-mail: fvs.carvalho@gmail.com

Introdução: O tremor do palato pode ser dividido em tremor essencial ou sintomático. Este último caso pode ainda apresentar-se associado a ataxia, frequentemente designada síndrome de ataxia progressiva e tremor do palato. Esta associação sindrômica pode ser esporádica ou secundária a doenças neurodegenerativas hereditárias.

Objetivos: Diagnóstico diferencial das ataxias associadas a tremor do palato.

Metodologia: Descrição de caso clínico.

Resultados: Mulher de 39 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Referenciada para consulta externa de neurologia por movimentos anormais e alteração da marcha. Relatava tremor das mãos com cerca de 6 meses, progressivo e interferindo com a escrita. Notava ainda voz diferente, arrastada. O EN revelou ligeira exoftalmia, disartria moderada com voz escândida, ligeira bradicinésia global e tremor postural simétrico, inespecífico. Sem dismetria. A força muscular era normal, mas com espasticidade moderada dos membros inferiores e reflexos miotáticos muito vivos, RCP extensores e clónus esgotável bilateralmente. A marcha era de base alargada e espástica. Meses mais tarde observou-se, de novo, tremor do palato, 1-2Hz, sem variação com manobras de distratibilidade e sem clique associado. Da investigação complementar destaca-se atrofia cerebelosa na ressonância magnética cranioencefálica, sem hipertrofia olivar inferior evidente, sem alterações na ressonância magnética medular cervical, e ausência de alterações metabólicas no estudo analítico.

Conclusão: O estudo diagnóstico das ataxias espásticas revelou uma causa invulgar de ataxia espástica associada a tremor do palato.

ATAXIA CEREBELOSA EM DOENTE COM LESÕES CUTÂNEAS: CASO CLÍNICO

Linda Azevedo Kauppila¹, Patrícia Dias², Cristiana Silva¹, Ana Berta Sousa², Mário Miguel Rosa¹, Leonor Correia Guedes¹
1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa
E-mail: linda.m.kauppila@gmail.com

Introdução: As ataxias cerebelosas podem acompanhar síndromes neurocutâneas. Apresentamos um caso de ataxia cerebelosa progressiva associada a fotossensibilidade cutânea.

Caso Clínico: Homem, 43 anos, referenciado à Neurologia por quadro de ataxia de predomínio cerebeloso, com início insidioso aos 22 anos a que se associou, posteriormente e progressivamente, oftalmoparésia, tetraparésia flácida, atrofia muscular de predomínio distal e dos membros inferiores, hiporreflexia e hipostesia algica e profunda. Apresentava história concomitante de fotossensibilidade cutânea desde a infância, com lesões cutâneas generalizadas, de predomínio nas áreas expostas, eritematosas, descamativas, algumas hiperpigmentadas e flictenas. Sem antecedentes familiares de relevo e sem consanguinidade conhecida. A ressonância magnética cranioencefálica (RM-CE) identificou atrofia difusa cortical cerebral e cerebelosa, bulbar e da medula cérvico-dorsal. O EMG revelou polineuropatia sensitivo-motora axonal. Da investigação analítica, destaca-se um doseamento baixo de vitamina E, tendo mantido agravamento sob terapêutica dirigida. Fez estudos genéticos para ataxias recessivas (AF, ataxia defeito vitamina E, AOA1 e AOA2) e dominantes (SCA1-3, SCA6-7, SCA10, SCA12, SCA17, DRPLA), negativos. A suspeita clínica de Xeroderma Pigmentososo (XP) foi apoiada por teste de *sister chromatid exchanges* positivo em linfócitos expostos a radiação UV, sinal indireto de instabilidade cromossómica, pela identificação de variante c.172G>A (Gly58Ser) em homozigotia no gene *XPA*, de significado incerto, e pela identificação de erros de reparação do ADN em culturas de fibroblastos de biópsia de pele expostos a radiação UV.

Discussão/Conclusão: O XP é uma doença autossómica recessiva associada a erros de reparação do ADN. Apresentamos uma forma rara de ataxia a ser considerada no diagnóstico diferencial de ataxias cerebelosas, incluindo as associadas a síndromes neurocutâneas com fotossensibilidade e a outras síndromes de defeito de reparação de ADN.

ATAXIA MELHORADA APÓS CIRURGIA DE DESCOMPRESSÃO DO FÓRAMEN MAGNO. MAS... COREIA?

João Carvalho, Laura Lourenço, José Paulo Monteiro, Maria José Fonseca
Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta
E-mail: soujoao@hotmail.com

Introdução: As malformações de Chiari consistem num espectro de anomalias congénitas do rombencéfalo. O tipo 1, que se traduz pela protrusão das amígdalas cerebelosas através do fóramen magno, é a sua forma mais frequente. Muitas vezes pauci- ou assintomática, a sua apresentação é pleomórfica, podendo causar ataxia. Quando a clínica é incapacitante, a cirurgia descompressiva é uma opção terapêutica.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, actualmente com

15 anos, referenciada aos 30 meses por atraso do desenvolvimento motor com quedas muito frequentes e marcha atáxica. A ressonância magnética revelou protrusão das amígdalas cerebelosas com conflito de espaço no fóramen magno. Realizou-se cirurgia descompressiva pelos 4 anos, com melhoria parcial, mas evidente.

Desde os primeiros anos de vida, apresenta discretos movimentos involuntários (actualmente caracterizados como coreia e mioclonias) dos membros, tronco e face, não-progressivos.

Associadamente, apresenta ainda uma perturbação de hiperactividade e défice de atenção, uma lesão quística intra-selar com hipotiroidismo congénito e défice de hormona de crescimento, genu valgo bilateral e múltiplas infecções respiratórias no primeiro ano de vida.

A mãe, de 54 anos, apresenta também discretas coreia e mioclonias, hipotiroidismo e genu valgo bilateral. A meia-irmã materna, de 28 anos, apresentará também movimentos involuntários, de acordo com informação da mãe.

Em 2018, o estudo do gene *NKX2-1* revelou uma variante (c.612C>A) *nonsense* em heterozigotia, não-descrita previamente.

Conclusão: Perante a clínica e o estudo molecular, assumimos o diagnóstico de coreia hereditária benigna. Com este caso, queremos destacar a particularidade da apresentação com marcha atáxica e quedas frequentes que, interpretadas no contexto de uma malformação de Chiari tipo 1, levou a que fosse feita uma descompressão cirúrgica, com melhoria clínica posterior. É ainda nossa intenção discutir, não só o papel da cirurgia nesta melhoria, mas também a própria opção pela sua realização, caso o diagnóstico molecular fosse conhecido à data.

VANTAGEM DA DBS NAS DISTONIAS SINTOMÁTICAS

Mafalda Seabra^{1,2}, Pedro Monteiro^{2,3}, Ana Margarida Rodrigues⁴, Maria José Rosas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal
E-mail: mafseabra@hotmail.com

Introdução: Em doentes com distonia, a estimulação cerebral profunda (ECP) é considerada uma opção terapêutica em casos de distonia primária ou tardia. Nos casos de distonia secundária, a realização de ECP é mais controversa e os resultados menos previsíveis.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, com antecedentes de hipotiroidismo congénito e atraso psicomotor, referenciado ao nosso centro com 23 anos. Por sintomatologia psicótica iniciou em 2009 neurolépticos (quetiapina seguida de paliperidona). Em 2015 observado pela primeira vez em consulta de Neurologia tendo sido objectivado discreto parkinsonismo com distonia da face e cervical. Sem melhoria com levodopa, apenas com a retirada de paliperidona. Posterior agravamento rápido e marcado da distonia cervical, com envolvimento do tronco e membros superiores. Sem melhoria com tri-hexifenidilo, tetrabenazina, toxina botulínica. A ressonância magnética cerebral revelou alterações compatíveis com lesões hipóxico isquémicas cerebrais. Restante estudo incluindo DYT 1, DYT 11 e DYT12 negativos. Após discussão diagnóstica, decidida intervenção cirúrgica – estimulação cerebral profunda do GPI, realizada em Novembro de 2018. Na primeira reavaliação, em Janeiro de 2019 o doente apresenta melhoria significativa: na escala de Burke 16 (11/18) passou para 6 (01/2019).

Conclusão: Neste doente foi discutida a etiologia da distonia, surgindo dúvidas se se trataria de uma distonia secundária a lesão peri natal, hipóxico-ischémica, ou uma distonia tardia ao tratamento com neurolépticos. Pela gravidade do quadro apresentado, e acreditando que se trataria mais provavelmente numa distonia tardia, foi tentada ECP com grande sucesso, verificando-se grande melhoria do quadro, apenas dois meses após a cirurgia.

PARKINSONISMO ACINETICORRÍGIDO E DISTONIA COMO REAÇÃO AGUDA À METOCLOPRAMIDA NUMA CRIANÇA

Octávia Costa, José Nuno Alves, Gisela Carneiro, Margarida Rodrigues

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

Introdução: O parkinsonismo de instalação aguda é pouco frequente e resulta geralmente de fármacos, tóxicos ou de infecções víricas.

Caso Clínico: Menina de 9 anos, sem antecedentes pessoais e familiares de relevo, com amigdalite aguda diagnosticada no dia anterior à admissão e medicada com amoxicilina/ácido clavulânico e metoclopramida 2,5 mg.

Cerca de duas horas após toma de metoclopramida, notaram-se apatia, sialorreia e movimentos involuntários da mandíbula e da língua.

Estava apirética e apresentava distonia orolinguofacial, sob a forma de lateralização da mandíbula para a direita, discinesias orolinguais, disartria ligeira, hipomímia, hipofonia, bradicinesia e rigidez globais, de discreto predomínio esquerdo. A marcha caracterizava-se por passos de pequena amplitude e redução do balanceio dos membros superiores.

Medicada com biperideno 3 mg endovenoso, com resolução completa do quadro pelo terceiro dia.

Conclusão: O parkinsonismo agudo pode ser efeito lateral da metoclopramida, verificando-se em geral resolução completa com a interrupção deste fármaco e com medicação anticolinérgica.

UM CASO DE MACROCEFALIA E TREMOR ASSOCIADO A UMA NOVA VARIANTE DO GENE *PTEN*

Sara Duarte¹, Márcio Cardoso², Gabriela Soares³, Inês Carrilho⁴

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3-Serviço de Genética, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 4-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte – Centro Hospitalar e Universitário do Porto
E-mail: duasara@gmail.com

Introdução: A síndrome de tumores hamartomatosos associados ao *PTEN* (PHTS) é uma doença genética, com hereditariedade autossómica dominante, associada a diversos fenótipos, incluindo a síndrome de Cowden. As manifestações neurológicas podem fazer parte do espectro clínico.

Caso Clínico: Jovem com 17 anos, género feminino, com quadro de macrocefalia, perturbação ligeira do desenvolvimento intelectual e tremor que surge aos 6 anos. História familiar de macrocefalia e pai também com tremor e patologia tiroideia. Ao exame apresenta macrocefalia, face peculiar, postura distónica das mãos e tremor de repouso discreto dos membros

superiores que exacerba na postura e principalmente na intenção; sem bradicinesia ou rigidez. Objetiva-se, ainda, escoliose, hiper mobilidade articular e tireoide palpável. O doseamento do cobre urinário, ceruloplasmina, hormonas tiroideias e anticorpos antitiroideus foram normais, assim como os aminoácidos urinários e plasmáticos e os ácidos orgânicos na urina. A ressonância magnética cranioencefálica não mostrou alterações. A EMG evidenciou um tremor de repouso de características imprecisas e um tremor postural com frequência de 7 Hz, compatível com distonia. Tendo em consideração a história familiar paterna, aos 16 anos, a doente foi encaminhada para consulta de Genética para prosseguir investigação de quadros hereditários associados a macrocefalia e tremor. Foi considerado o diagnóstico de síndrome de Cowden e solicitado o estudo molecular do gene *PTEN*. Detetou-se uma variante em heterozigotia não previamente descrita, mas provavelmente patogénica, já que introduz um codão STPO prematuro [c.264T>G, p.(Tyr88*)].

Conclusão: Reportamos um caso de macrocefalia e tremor associado a uma nova variante no gene *PTEN*. O reconhecimento precoce das características fenotípicas da síndrome de Cowden/PHTS pode facilitar o diagnóstico desta entidade com implicações no aconselhamento genético e em medidas de rastreio de neoplasias. A nossa doente foi orientada para estudo da tireoide e foi-lhe oferecido um plano de rastreio oncológico adequado a cada faixa etária.

TREMOR PALATAL NO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL HEMORRÁGICO

Ana João Costa¹, Ismael Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹, Ana Rita Almeida¹, Rita Marques²

1-Centro de Reabilitação do Norte; 2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Hospital da Senhora da Oliveira – Guimarães
E-mail: anajocosta@gmail.com

Introdução: O tremor palatal é uma perturbação rara do movimento, caracterizada por movimentos involuntários rápidos e rítmicos do palato mole. O tremor palatal pode ser classificado nas formas sintomática ou essencial, de acordo com a clínica e presença ou ausência de lesão estrutural, respetivamente.

Caso Clínico: Mulher, 56 anos, sem antecedentes patológicos relevantes. A doente recorre ao SU por quadro de alteração do estado de consciência e vômitos. A angiografia por tomografia computadorizada cranioencefálica (angio-TC CE) revela hematoma subdural agudo frontotemporoparietal e parafalcial direito; extensa hemorragia intraventricular com hidrocefalia e aneurisma da artéria cerebral anterior. Submetida a clipagem microcirúrgica do aneurisma e drenagem do hematoma. A ressonância magnética cranioencefálica realizada posteriormente destaca distensão do IV ventrículo, apresentando hipersinal em T2/FLAIR, interessando parênquima cerebeloso e pedúnculos cerebelosos inferiores e superiores.

A doente é admitida na Unidade de Reabilitação de AVC em Centro de Reabilitação 3 meses após o evento, apresentando quadro de tetraparésia e disfagia grave com necessidade de alimentação por PEG. Durante o internamento realiza avaliação videoendoscópica da deglutição que revela escape posterior e limpeza faríngea deficitária. Adicionalmente, durante o exame, são detetados movimentos rítmicos contínuos ao nível do palato mole e faringe, também observáveis ao exame direto da orofaringe. A doente nega qualquer tipo de zumbido ou ruído auditivo associado, a auscultação cervical é inocente, e também não apresenta tremor da face ou membros. A doente apresenta nistagmo pendular horizontal, assíncrono com o tremor.

Discussão: O tremor palatal sintomático é causado por uma

lesão no triângulo de Guillain and Mollaret, frequentemente associado à degenerescência olivar inferior hipertrófica. A etiologia é multifatorial, sendo os acidentes vasculares cerebrais causas frequentes. Nesta doente, apesar da localização e extensão da lesão ao nível do tronco cerebral e cerebelo parecer ser o fator desencadeante, a doente aguarda realização de nova ressonância magnética cranioencefálica para melhor esclarecimento do quadro.

CALCIFICAÇÕES DOS GÂNGLIOS DA BASE EM VARIANTE DE SÍNDROME 48,XXX^Y

Vanessa Oliveira¹, José Pedro Rocha², Natália Teles^{3,4}, Cristina Candeias^{3,4}, Joana Damásio^{1,4,5}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital de Santo António (CHUP-HSA); 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital de Santo António (CHUP-HSA); 3-Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães/Centro Hospitalar Universitário do Porto, EPE, Porto, Portugal; 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica/Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto (UMIB/ICBAS,UP), Porto, Portugal; 5-UnIGENE e CGPP, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular; i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto
E-mail: vanessa_oliveira9@hotmail.com

Introdução: As calcificações dos gânglios da base podem ser primárias familiares ou secundárias a distúrbios do metabolismo P-Ca, infecções, hemorragias, entre outros. O conhecimento sobre as formas familiares cresceu nos últimos anos, com vários genes identificados. Do ponto de vista clínico as manifestações são diversas, incluindo sintomas neuropsiquiátricos e doenças do movimento.

Objetivo: Descrição de doente com calcificações dos gânglios da base e variante da síndrome 48,XXX^Y.

Metodologia: Revisão dos dados clínicos, imagiológicos, citogenéticos.

Resultados: Senhor de 66 anos, sem história familiar de consanguinidade, com atraso cognitivo e alteração dos movimentos oculares desde a infância. Completou o 4º ano de escolaridade com dificuldades de aprendizagem e trabalhou em empregos protegidos. Pelos 40 anos apresentou um delírio persecutório e alucinações auditivas, tendo sido medicado com neurolépticos. Aos 55 desenvolveu lentificação psicomotora e alterações da marcha. Observado pela primeira vez aos 64 anos, apresentava elevada estatura, aspecto feminino e dismorfia facial. O olhar primário era desconjugado, com abdução do OE; nos movimentos horizontais tinha limitação da adução bilateral e nos verticais tinha limitação da supravensão; alterações não revertidas pelas manobras oculocefálicas. Apresentava também uma síndrome parkinsoniana acinético-tremórica. A tomografia computadorizada cerebral revelou exuberante hiperdensidade dos globos pápidos e a ressonância magnética correspondente hipossinal em T2, exacerbação em T2* e leucoencefalopatia isquémica. O metabolismo P-Ca foi normal. O cariótipo revelou a existência de mosaicismo raro, variante da síndrome 48,XXX^Y: mos 48,XXX^Y[70]/47,XXY[20]/49,XXXXY[3]/51,XXXXXX^Y[2]/46,XY[5]. Ao longo do seguimento apresentou melhoria da síndrome parkinsoniana com a redução dos neurolépticos, agravamento da deterioração cognitiva e aparecimento de síndrome cerebelosa.

Conclusão: A patogénese das calcificações dos gânglios da base é ainda pouco compreendida, particularmente na presença de metabolismo do cálcio normal. Apresentamos este caso pela raridade da variante de síndrome 48,XXX^Y identificada, alertando para o estudo de cromossomopatias em doentes com calcificações cerebrais e dismorfia.

Comunicações sob a forma de cartaz sábado dia 16.03.2019

Tema: Doença de Parkinson

1. DOENÇA DE PARKINSON GBA-LRRK2: CASO CLÍNICO

Linda Azevedo Kauppila¹, Daniela Pimenta Silva¹, Ana Castro Caldas², Miguel Coelho¹, Joaquim Ferreira², Leonor Correia Guedes¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-CNS – Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal
E-mail: linda.m.kauppila@gmail.com

Introdução: A doença de Parkinson (DP) monogénica por mutações do gene *LRRK2* (*LRRK2*-PD) associa-se a formas de apresentação e curso clínico relativamente sobreponíveis à DP idiopática. A DP em doentes com mutações do gene *GBA* (*GBA*-DP) tem idade média de início mais precoce, defeito cognitivo e progressão motora mais acentuados. São raros os casos descritos com apresentação bigénica de DP. Descrevemos um caso clínico de *GBA*-*LRRK2*-DP.

Caso Clínico: Mulher, 57 anos, com forma de início de DP predominantemente acinético-rígida aos 44 anos, associada a perturbação do sono REM. Progressivamente, desenvolveu flutuações motoras e discinesias coreicas e a avaliação neuropsicológica após 11 anos de evolução revelou defeito cognitivo ligeiro. Aos 13 anos de doença, MOCA de 20/30, lentificação dos movimentos oculares (predominantemente os verticais), sem parésias associadas, decomposição dos movimentos de perseguição, distonia da face e *anterocolis*, parkinsonismo de predomínio acinético-rígido assimétrico, instabilidade postural, MDS-UPDRS III (on) 45, HY 2. A RMCE documentou redução assimétrica do sinal da neuromelanina da substância nigra e do locus coeruleus, sem alteração do índice parkinsoniano, ou outras alterações. Antecedentes familiares de tia paterna com parkinsonismo e demência, pais não consanguíneos. Testes genéticos para parkinsonismos dominantes (*PARK1*, *SCA2*) e recessivos (*PARK9*, *PARK15*, *NPC*) negativos. Foi identificada a mutação *c.1226A>G p.Asn409Ser het* no gene *GBA* e a mutação *c.6055A>G p.Gly2019Ser het* no gene *LRRK2*.

Discussão/Conclusão: Os casos descritos de *GBA*-*LRRK2*-PD são raros e o seu fenótipo clínico não está ainda totalmente esclarecido. Existe evidência de possível modulação dos fenótipos individuais associados a cada mutação pela presença de uma segunda mutação num gene diferente, mas a literatura é ainda escassa. O caso da nossa doente com mutação *G2019S* no gene *LRRK2* e mutação concomitante no gene *GBA* ilustra o agravamento do curso clínico do fenótipo clássico *LRRK2* com a presença de mutação no gene *GBA*.

2. PATOLOGIA MUSCULOESQUELÉTICA NO PARKINSON: CAUSA OU CONSEQUÊNCIA?

José Vilaça Costa¹, Inês Ferro¹, Pedro Sá¹, Margarida Costa Pereira², Paula Amorim¹, Jorge Laíns¹

1-Centro de Medicina de Reabilitação da Região Centro – Rovisco Pais, Tocha; 2-Centro de Reabilitação do Norte, Gaia
E-mail: vcostajose@gmail.com

Introdução: A patologia musculoesquelética pode estar presente em 66% dos indivíduos com Doença de Parkinson (DP), condicionando a qualidade de vida. A apresentação inicial

da DP em cerca de 20% dos casos assume a forma de omalgia. Existem, porém, poucos estudos sobre o seu real impacto na qualidade de vida destes doentes.

Caso Clínico: Relatamos um caso clínico observado em âmbito de consulta externa de Medicina Física e de Reabilitação (MFR) num Centro de Reabilitação.

Mulher, 66 anos, diagnosticada com DP há um ano. À data, medicada com carbidopa/levodopa 25/100 mg 5id e rotigotina 4m/24h transdérmica. Encontrava-se no estágio 3 da escala de Hoehn e Yahr, pontuando 30 pontos na *Unified Parkinson Disease Rating Scale*. Apresentava tremor de ação postural de baixa frequência do membro superior direito e mento; disartria; bradicinesia e sinal da roda dentada assimétrico (direito>esquerdo); paresia facial central direita discreta; marcha de passos curtos, com festinação e ligeiro *freezing*. Referenciada por omalgia direita, com início prévio ao diagnóstico de DP. Sem contexto macrotraumático - apesar de referir queda há cerca de 4 meses. Esta dor condicionava agravamento de desequilíbrio e da funcionalidade global, nomeadamente da marcha (auxiliada por par de canadianas com apoio de antebraço) e transferências (necessidade de ajuda moderada de terceira pessoa). Na ecografia do ombro, documentou-se rotura completa do tendão do músculo supraespinhoso.

Conclusão: Os sintomas musculoesqueléticos são mais frequentes em indivíduos com DP do que na população geral, afetando mais as mulheres. Têm um impacto significativo na qualidade de vida destes doentes, pelo que não deve ser menosprezada. A omalgia do doente parkinsoniano poderá ser multifatorial: rigidez, acinesia, alterações posturais, imobilidade prolongada. No caso descrito, não é possível precisar se a rotura terá sido consequência de traumatismo ou se evoluiu pelas características da DP, dadas as queixas anteriores ao diagnóstico.

3. COMO A POLINEUROPATIA PERIFÉRICA AFETA A MARCHA NA DOENÇA DE PARKINSON. PROTOCOLO DE AVALIAÇÃO

Marta F. Corrá^{1,2}, Nuno Vila-Chã^{1*}, Ana Paula Sousa¹, Joana Damásio^{1,2}, Alexandre Mendes^{1,2}, Sara Cavaco^{1,2}, Ricardo Taipa^{1,2}, Rui Magalhães², Manuel Correia^{1,2}, Luís F. Maia^{1,2*}

1-Centro Hospitalar e Universitário do Porto (CHP); 2-Instituto De Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS)

* co-autores seniores

E-mail: martafrancisca.corra@gmail.com

Introdução: A doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa com impacto na marcha e estabilidade postural. Tem sido associada a polineuropatia periférica (PNP), com uma prevalência descrita entre 15%-30%. Desconhece-se o impacto funcional desta situação nos doentes, presumindo-se que possa potenciar as alterações da marcha, aumentar o risco de quedas e traumatismos, e diminuir a qualidade de vida nos doentes.

Objetivos: Pretendemos neste projeto determinar a prevalência de PNP numa coorte de doentes com DP, determinar o impacto da PNP na marcha e elaborar um índice composto para avaliar o risco de quedas. Pretendemos discutir o protocolo de avaliação dos doentes e avaliar a disponibilidade de outros centros para participarem no estudo.

Material e Métodos: Elaboramos um protocolo de avaliação para ser utilizado num estudo observacional numa coorte de doentes com DP constituído por:

- Avaliação clínica: the *Unified Parkinson's Disease Rating Scale*, the *Non-motor Symptoms Scale*, the *Neuropathy Impairment Scale for Lower Limbs*, the *Toronto Neuropathy scale*;
- Avaliação neuropsicológica: the *Dementia Rating Scale – II*;

- Estudos neurofisiológicos: eletromiografia e *Quantitative Sensory Testing* (QST);

- Estudo neuropatológico de biópsias de pele (*Intraepidermal Nerve Fiber Density*);

- Estudo analítico (para exclusão de outras causas);

- Avaliação da marcha com sensores inerciais: the *Timed Up and Go test*, *balance test*, teste marcha 20m e circular.

Vamos estratificar a disfunção do sistema nervoso periférico nos doentes com DP e comparar a DP com e sem PNP de forma a avaliar o impacto clínico e funcional.

Discussão: A prevalência da PNP na DP, descrita na literatura, é relativamente baixa e heterogénea. Pretendemos por esse motivo, disponibilizar esta plataforma integrada de avaliação de doentes com DP a outros centros para enriquecer a amostra. No final do estudo a integração dos dados clínicos, laboratoriais e neuropatológicos poderão permitir elaborar um score composto com valor prognóstico.

Agradecimentos: Sara Duarte, Paula Salgado, Margarida Calejo, Joana Martins, Ana Sardoeira Brás, Ana Luísa Sousa, Firmina Sambayeta, Vanessa Oliveira, Inês Reis, Inês Ferreira, Katia Valdez, João Felgueiras.

4. FREEZING OF GAIT AND POSTURAL INSTABILITY: THE PARADOXICAL RESPONSE TO LEVODOPA IN PARKINSON'S DISEASE

Inês Gomes¹, Inês Antunes Cunha¹, Fradique Moreira¹, Cristina Januário^{1,2}

1-Neurology and Movement Disorders Department, Coimbra Hospital and University Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal
E-mail: ines.rebelogomes@gmail.com

Introduction: Freezing of gait (FOG) is characterized by sudden and brief episodes of gait arrest and can be associated with reduced postural control and falling. It is a major determinant of quality of life in Parkinson's disease (PD) and its management may be difficult during routine clinical visits.

Case-Report: A 66-year-old male with a 14-year history of PD was referred to the movement disorders clinic. His first symptoms were right-hand rest tremor and micrography, initially with optimal response to levodopa. After 6 years of disease progression, he developed motor and non-motor fluctuations that required regular adjustments in dopaminergic medication. In the last 4 years, he developed FOG and postural instability, which were considered a predominant off-period symptoms and lead to levodopa dosage increases. Symptoms substantially worsened with severe falls (femur and humerus fractures) and he was admitted to the hospital for complementary evaluation. For motor assessment, the patient was examined in 3 states in relation to L-DOPA and apomorphine tests: 1) "Overnight-off" (>12 hours without-medication; 2) "On" (45-60 minutes after intake of a regular L-DOPA dose of 200 mg) and 15 minutes after 2 mg of apomorphine sc; 3) "Supra-on" (after 350 mg of L-DOPA and 3 mg of apomorphine sc)(video documented). During L-DOPA test, despite of global improvement in bradykinesia and rigidity, the patient clearly showed gait worsening in the "On" state (severe FOG and postural impairment), which deteriorated further in the "Supra-on" condition. In the "Off" state, besides a hypokinetic gait, these symptoms were absent. With the apomorphine test, there was an improvement in the motor scores without the emergence of significant gait problems.

Conclusion: This case highlights the importance of a structured approach for correctly classifying and managing FOG and

postural instability. We recommend testing patients after subtherapeutic doses of dopaminergic agents and, in selected cases, after medication withdrawal for >12 hours.

5. TREMOR ORTOSTÁTICO SECUNDÁRIO A DOENÇA DE PARKINSON

Manuel Machado¹, Filipe Godinho¹, Ana Calado², Marisa Brum¹, Luísa Medeiros¹, João Lourenço¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Hospital da Luz
E-mail: manuelsmachado@gmail.com

Introdução: O tremor ortostático (TO) é uma doença do movimento rara e intrigante, caracterizada por tremor e sensação de instabilidade na estação de pé, e que alivia em posição de sentado ou em marcha. O EMG confirma o diagnóstico, de um tremor presente nos músculos dos membros inferiores de alta frequência (16-18Hz) e de baixa amplitude.

Pode apresentar-se de forma isolada e idiopática, ou mais raramente associada a outras entidades neurológicas, na sua maioria associado a Doença de Parkinson (DP).

Discussão fenomenológica e opções de tratamento de um caso clínico de TO associado a síndrome parkinsoniana.

Caso Clínico: Mulher de 59 anos, foi encaminhada à consulta de doenças do movimento por tremor na estação de pé e instabilidade durante a marcha com 10 anos de evolução, e progressivamente mais incapacitante. O tremor aliviava na posição de sentada e durante a marcha. Concomitantemente apresentava síndrome parkinsoniana de predomínio à direita. A ressonância magnética crânio-encefálica e análises laboratoriais revelaram-se sem alterações. Foi realizado DaTscan, que documentou compromisso dopaminérgico moderado de ambos os putâmen. No EMG detetou-se um tremor com a frequência de 16Hz no quadríceps bilateralmente e músculos paraespinhais lombares. Admitiu-se o diagnóstico de tremor ortostático associado a doença de Parkinson. Foi medicada inicialmente com Levodopa (400 mg/d), pramipexol (0,26 mg/d), rasagilina (1 mg/d) e tri-hexifenidilo (2 mg/d), sem melhoria significativa do tremor ortostático, tendo sido mais recentemente introduzido clonazepam e gabapentina em titulação de dose.

Conclusão: Com este caso pretendemos refletir:

- Sobre uma entidade clínica rara, cuja fisiopatologia ainda é desconhecida;
- A entidade clínica do TO quando inserida na DP;
- Dificuldades e contradições na abordagem terapêutica.

6. TREMOR PARKINSONIANO REFRACTÁRIO: UM DESAFIO TERAPÊUTICO

André Jorge¹, Mario Sousa¹, Fradique Moreira¹, Ana Morgadinho¹, Ricardo Pereira², Manuel Rito², Cristina Januário¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Unidade de Estereotaxia e Neurocirurgia Funcional, Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
E-mail: androveski@hotmail.com

Introdução: O tremor de repouso é um dos sinais cardinais de doença de Parkinson (DP), contudo 50% dos doentes podem apresentar tremor postural e de ação. O tremor pode ser resistente à terapêutica dopaminérgica oral, sendo necessário terapêuticas avançadas, como a estimulação cerebral profunda (ECP).

Caso Clínico: Mulher, 57 anos, com DP de início precoce, 12 anos de evolução, forma predominantemente tremórica com marcada limitação funcional. Inicialmente, apresentava tremor

das mãos, bilateral, assimétrico de predomínio esquerdo, em repouso, postura e ação, sem evidente rigidez ou bradicinesia. Posteriormente, desenvolveu tremor cefálico e dos membros inferiores em ortostatismo, ligeira bradicinesia e rigidez simétrica e distonia focal do hálux direito. Da investigação, DaTSCAN revelava diminuição dos transportadores pré-sinápticos da dopamina bilateralmente, ressonância magnética cerebral sem alterações nos núcleos da base e estudo genético (LRRK2, parkina) negativo, assumindo-se doença de Parkinson idiopática. Contudo, apesar de terapêutica médica otimizada (levodopa, propranolol, clonazepam e primidona) e controlo dos restantes componentes da doença, o tremor mantinha-se refratário e dominava o quadro, condicionando marcada limitação funcional e dependência de terceira pessoa. Assim, foi proposta para terapêuticas avançadas. Realizou prova de levodopa e apomorfina com benefício inferior a 30% (MDS-UPDRS-III), sem alterações relevantes na avaliação cognitiva formal. Após discussão multidisciplinar, realizou cirurgia de estimulação cerebral profunda no núcleo ventral intermediário (VIM) do tálamo. Aos 8 meses pós-cirurgia, apresentava melhoria franca de todos os componentes do tremor (MDS-UPDRS-III Item 3.15-3.18: pontuação pré-ECP=30/40; pós-ECP=3/40) e ganho funcional, readquirindo capacidade de comer por mão própria, vestir-se autonomamente, pintar livros e escrever (documentado por vídeo).

Discussão/Conclusão: Apesar de existirem outros alvos terapêuticos, a ECP do VIM talâmico continua altamente eficaz no controlo do tremor parkinsoniano (de repouso e postural/intenção), com evidência clara e sustentada no tempo, sendo frequentemente escolhido quando o tremor domina o quadro clínico. Com este alvo obteve-se marcado benefício funcional nesta doente.

7. ESTADO DE MAL EPILÉTICO COMO COMPLICAÇÃO DE CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA

Manuel Machado¹, Filipe Godinho¹, Ana Calado², João Lourenço¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Hospital da Luz

Introdução: A estimulação cerebral profunda (ECP), é uma abordagem terapêutica na doença de Parkinson (DP) e apresenta um rácio risco/benefício satisfatório, sendo considerada como um tratamento eficaz na DP com flutuações motoras refratárias à medicação. As complicações mais frequentes relacionadas com a ECP são: síndrome confusional aguda, hemorragia intracerebral, infeção e crises epilépticas. Estas últimas, apresentam-se em aproximadamente 2,4% dos doentes submetidos a DBS, sendo na maioria dos casos uma crise única tónico-clónica generalizada (CTCG), ocorrendo maioritariamente durante as primeiras 12 horas após a implantação dos elétrodos. A ocorrência de estado de mal epiléptico como complicação após cirurgia de ECP é uma complicação muito rara.

Descrever uma complicação possível, embora rara, da cirurgia de ECP.

Caso Clínico: Homem, de 58 anos, com DP há 12 anos, foi submetido a cirurgia de ECP dos núcleos subtalâmicos. Ao 6º dia após a cirurgia, apresenta duas CTCG sem recuperação do estado de consciência entre elas. Por permanecer com diminuição do estado de consciência após estas duas crises e apresentar atividade motora contínua, admitiu-se estado de mal epiléptico. Foi medicado com levetiracetam e fenitoína endovenosa. Posteriormente foi entubado e sedoanalgesiado e admitido em unidade de cuidados intensivos. A tomografia computadorizada crânio-encefálica revelou hipodensidades a envolver o trajeto

intra-axial dos elétrodos, de maior expressão direita, com menor definição dos sulcos corticais regionais. O exame do líquido cefalorraquidiano revelou-se sem alterações. O EEG, já depois de ter sido iniciada sedoanalgesia, documentou atividade lenta frontal esquerda. Ao 29º dia de internamento, o doente inicia a recuperação do seu estado de consciência, tendo sido ligado o neuroestimulador ao 39º dia. O doente teve alta ao 78º dia, autónomo e sem sequelas.

Conclusão: Com este caso clínico pretendemos descrever uma complicação rara da cirurgia de ECP e de uma possível manifestação clínica do edema peri-eléctrodo.

8. PERTURBAÇÃO DE CONTROLO DE IMPULSOS E SÍNDROME DE DESREGULAÇÃO DOPAMINÉRGICA NA DOENÇA DE PARKINSON: UM CASO SUBMETIDO A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA

Inês Antunes Cunha¹, Inês Gomes¹, Mário Sousa¹, Miguel Bajouco², Ricardo Pereira³, Manuel Rito³, Fradique Moreira¹, Cristina Januário¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Responsabilidade Integrado em Psiquiatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Unidade de Estereotaxia e Neurocirurgia Funcional, Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
E-mail: ines.antcunha@gmail.com

Introdução: O tratamento da perturbação de controlo de impulsos (PCI) e síndrome de desregulação dopaminérgica (SDD) na doença de Parkinson (DP) é complexo. Estudos recentes revelam que os doentes submetidos a cirurgia de estimulação cerebral profunda no núcleo subtalâmico bilateral (ECP-NST) que previamente apresentavam PCI/SDD melhoram 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 8 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 vidasocial, familiar e profissional. Nesta altura encontrava-se medicado com 1510 mg de equivalentes de levodopa (LED), sendo 260 mg sob a forma de agonistas (ropinirol LP). O agonista dopaminérgico é gradualmente suspenso com controlo relativo dos sintomas de PCI. Posteriormente inicia SDD, chegando a ingerir 3000 mg 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 no teste de 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 (QUIPQ: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 3 anos.

Conclusão: Não existe na literatura robustez suficiente para recorrer a cirurgia de ECP como terapia para PCI/SDD. No entanto, nos doentes com DP 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.

9. QUANDO AS GUIDELINES NÃO AJUDAM

Mafalda Seabra^{1,2}, Ana Oliveira^{1,2}, Pedro Monteiro^{2,3}, Maria José Rosas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal
E-mail: mafseabra@hotmail.com

Introdução: A estimulação cerebral profunda (ECP) é neste momento uma opção terapêutica em casos de doença de Parkinson avançada com complicações motoras. Um dos pré-requisitos para a sua realização é uma resposta evidente à levodopa.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 64 anos, referenciado ao nosso centro com história com 5 anos de evolução de DPI, forma tremórica. Por intolerância à levodopa o doente encontrava-se medicado com rasagilina e pramipexol, sem benefício e com progressão até um estadio 4 na escala de Hoehn e Yahr. Na escala UPDRS III pontuou 60 em OFF, 52 medicado com rotigotina 4 mg, e 26 em ON parcial na prova com apomorfina 2 mg (interrompida por vômitos, hipersudorese e tonturas). Realizou Datscan, ressonância magnética cerebral, avaliação neuropsicológica e avaliação psiquiátrica. Sem contra-indicações para cirurgia de ECP, pelo que foi considerada pela gravidade do tremor e intolerância à levodopa. Submetido a ECP-STN a 8/1/2019. Reavaliado 40 dias depois, STIM-ON e medicado com rotigotina 6 mg e amantadina 200 mg, pontuou 18 na escala UPDRS III.

Conclusão: Os autores reportam um caso de doença de Parkinson com intolerância à levodopa com uma resposta positiva à ECP. Nestes doentes, se for comprovada uma resposta positiva à apomorfina, esta poderá ser uma opção terapêutica relevante e de sucesso.

10. REABILITAÇÃO MOTORA NA DOENÇA DE PARKINSON

Rodrigues Margarida¹, Costa Ana João¹, Carneiro Ismael¹, Lima Ana¹, Gomes Ana Lúcia²

1-Centro de Reabilitação do Norte, Vila Nova de Gaia; 2-Centro Hospitalar e Universitário do Algarve, Faro
E-mail: 90.rodriguesmargarida@gmail.com

Introdução: A doença de Parkinson pertence ao grupo dos distúrbios hipocinéticos do movimento secundários a patologia degenerativa do sistema nervoso central. A apresentação clínica compreende um vasto leque de sintomas. O tremor em repouso, a bradicinesia, a rigidez, a instabilidade postural e a marcha característica de pequenos passos, com festinação e bloqueios são os sintomas motores cardinais. O tratamento compreende a terapêutica farmacológica e cirúrgica, bem como a inclusão num programa de reabilitação, tendo como base o pressuposto da neuroplasticidade e o desenvolvimento de estratégias adaptativas para optimização funcional.

Objectivos: Os autores apresentam um programa de reabilitação motora, ilustrado e exemplificado, realizado em centro de reabilitação.

Metodologia: A reabilitação motora destes doentes tem como principais objectivos a optimização ou ganho funcional, a aquisição de um padrão de marcha seguro, a correcção postural, o fortalecimento muscular global, o recondicionamento ao esforço e a prevenção de quedas. Um programa de reabilitação motora deve, desta forma, incluir mobilização articular e

exercícios de alongamento, para manutenção ou ganho de amplitudes articulares; técnicas de relaxamento para diminuição da rigidez; exercícios de fortalecimento do tronco e membros; treino de equilíbrio e marcha, com recurso a estimulação sensorial; treino aeróbio; treino de coordenação motora; terapia ocupacional, visando a reeducação do membro superior, nomeadamente a melhoria da coordenação e da destreza manual; estudo de produtos de apoio e ensino de estratégias, visando contornar as dificuldades sentidas nas actividades de vida diária. Caso existam alterações respiratórias (fraqueza dos músculos respiratórios e/ou padrão restritivo), poderá ser incluída cinesioterapia respiratória, nomeadamente técnicas de recrutamento de volumes, higiene broncopulmonar, e fortalecimento dos músculos respiratórios com IMT Threshold.

Conclusão: Apesar dos objectivos gerais, o programa deve ser personalizado, tendo em conta as características e necessidades individuais de cada doente, e como finalidade última a melhoria da sua qualidade de vida e participação.

11. LONG-TERM ADHERENCE TO COGNITIVE AND MOTOR EXERCISE PROGRAM FOR PEOPLE WITH PARKINSON DISEASE: PRELIMINARY RESULTS

Josefa Domingos^{1,2,3} Catarina Godinho^{3,4}

1-Department of Neurology, Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Radboud University Medical Center, Nijmegen, The Netherlands; 2-Laboratory of Motor Behavior, Sport and Health Department, Faculty of Human Kinetics, University of Lisbon, Portugal; 3-Associação Portuguesa de doentes de Parkinson; 4-Centro de Investigação Interdisciplinar Egas Moniz (CiiEM), Instituto Universitário Egas Moniz, Portugal.
E-mail: domingosjosefa@gmail.com

Introduction: Combining motor and cognitive interventions in Parkinson's disease (PD) may be potentially beneficial given the emerging evidence on multitask training. However, uncertainties persist about the patient's long-term adherence to such trainings in real-world settings.

Objective: Assess the long-term adherence of a community program for people with PD combining web-based cognitive training with motor exercises (Cogweb Move.It program).

Methods: Patients and caregivers were invited to participate in the program once per week, at the Parkinson Association. Participants were included according to therapist's best clinical judgment. The program is an ongoing community class funded through a grant. At 4 months, the number of participants at baseline and at follow-up was assessed. Patients also completed a questionnaire evaluating: (1) reasons for absences; (2) perceived barriers and facilitators; (3) satisfaction; (4) perceived benefit; (5) adverse events; (6) interest in continuing; and (7) if they would recommend it to another person.

Results: The program started with 4 participants. At 4-months, the program included 15 participants (2 caregivers, 8 male), participating minimal frequency of 3 times/month per participant. Thirteen participants had a diagnosis of PD, mean age of 71 years, Hoehn & Yahr I-IV. There was 1 drop-out due to difficulty following activities. All participants responded to a questionnaire at follow-up. Reasons for absence included: unexpected medical problems (6), transportation difficulties (2), and medical appointments (8). Adverse effects were mild (e.g. occasional mental fatigue). Transportation, medical appointments and physical disability were the main barriers for participation. Caregiver support, easy transportation, and perceiving the benefits were main facilitators. Participants were "very satisfied"

(11/15) or "satisfied" (4/15) with the program. Patients had favorable perceived benefit (83% very useful; 17% moderately useful). All referred that they were willing to continue and recommend it to others.

Conclusion: The community-based program was well-received, with increasing numbers of participants at 4 months.

12. SATISFACTION AND PERCEIVED USEFULNESS OF A BOXING GROUP EXERCISE CLASS AT THE PARKINSON PATIENT ASSOCIATION

Catarina Godinho¹, Josefa Domingos^{2,3}

1-Centro de Investigação Interdisciplinar Egas Moniz (CiiEM), Instituto Universitário Egas Moniz, Portugal; 2-Laboratory of Motor Behavior, Sport and Health Department, Faculty of Human Kinetics, University of Lisbon, Portugal; 3-Department of Neurology, Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Radboud University Medical Center, Nijmegen, The Netherlands.
E-mail: cgcdgodinho@gmail.com

Introduction: Boxing is a promising new group intervention for people with Parkinson Disease (PD), shown to be safe and feasible. It is an effective group exercise in improving gait velocity and endurance. As community boxing exercise programs spread globally, fundamental questions arise on how and where such programs should be implemented.

Objective: To assess the satisfaction, preferences, and usefulness regarding participation in a pd-specific boxing exercise group at baseline and 6-months follow-up.

Methods: Participants received one boxing group session per week. After 6 months, participants completed a questionnaire evaluating: (1) demographic and clinical information; (2) participants' satisfaction and preferences; (3) perceived barriers and facilitators; (4) perceived benefits; (5) adverse events; (6) reasons of absences; (7) interest in continuing to participate; (8) usefulness of the program; and (9) if they would recommend it to another person. Boxing sessions consisted of high-amplitude, multidirectional movements with increasing complexity and speed. Cognitive exercises were added targeting attention, working memory and executive function.

Results: Eight participants responded to the questionnaire at follow-up. All participants (mean age 65 years old) had a diagnosis of PD, for average mean age of 6 years, HY I-III. Participants were "very satisfied" (70%) or "satisfied" (30%) with the program; had favorable perceived benefit/usefulness (70% very useful; 30% moderately useful) and all referred that they were willing to continue and would recommend it to others. No adverse effects were reported. Perceiving the benefits and easy access, were the main facilitators. Reasons for absence included: unexpected medical problems (2), family issues (1), medical appointments (1) and work-related issues (1).

Conclusions: Our results suggest that boxing group training was well received by this group of individuals. It may represent an alternative salient exercise mode of training in PD.

Tema: Outros Parkinsonismos

13. RESPOSTA PARADOXAL A AGENTES DOPAMINÉRGICOS NUM CASO DE PARKINSONISMO

Filipe Godinho¹, Manuel Machado¹, Margarida Dias¹, João Lourenço¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António dos Capuchos
(Centro Hospitalar Lisboa Central)
E-mail: filipedgodinho@gmail.com

Introdução: O tratamento da síndrome parkinsoniana consiste principalmente no uso de agentes dopaminérgicos. Frequentemente assiste-se a uma melhoria dos sintomas motores, contudo noutras situações a terapêutica revela-se pouco eficaz. À luz do conhecimento atual não será de esperar um agravamento dos sintomas motores com estes agentes.

Objetivo e Metodologia: Descrevemos um caso clínico de um doente com síndrome parkinsoniana com resposta paradoxal aos agentes dopaminérgicos.

Resultados: Homem de 61 anos com síndrome parkinsoniana com 7 anos de evolução que se manifestou inicialmente com um síndrome depressivo. Posteriormente surgem os sintomas motores consistentes com uma síndrome acinético-rígido simétrico. O doente inicia tratamento com múltiplos agentes dopaminérgicos de forma sequenciada e/ou aditiva, em doses equivalentes de levodopa progressivamente maiores (máximo: 1005 mg/dia), contudo o doente refere um agravamento das suas queixas, com períodos durante o dia de acinesia marcada e sialorreia. O doente é internado para investigação diagnóstica em agosto de 2018. A avaliação neurológica do doente em estado "on" revela hipofonia ligeira, hipomímia, discinesias orolinguais ligeiras ocasionais, sialorreia, bradicinesia e rigidez dos quatro membros, e freezing marcado da marcha. Pelo contrário, aquando da suspensão da terapêutica dopaminérgica assistiu-se a uma melhoria subjetiva e objetiva dos sintomas motores. Adicionalmente, o doente apresentava lentificação das sacadas oculares verticais, ligeira limitação dos movimentos oculares verticais e sinal do procerus. A avaliação laboratorial não apresentou alterações de relevo. A ressonância magnética cranioencefálica revelou uma discreta atrofia do mesencéfalo. A avaliação neuropsicológica documentou uma ligeira disfunção executiva. O doente teve alta sem qualquer medicação dopaminérgica e com o diagnóstico de uma possível paralisia supranuclear progressiva.

Conclusão: Este caso revela a presença de um síndrome parkinsoniana atípico com resposta paradoxal à terapêutica com agentes dopaminérgicos. Atualmente estão descritos poucos casos semelhantes. Vários mecanismos fisiopatológicos foram propostos, entre os quais a disfunção do sistema dopaminérgico pós-sináptico e a degenerescência estriatonigral.

14. ANÁLISE DA SENSIBILIDADE DIAGNÓSTICA DOS SINAIS IMAGIOLÓGICOS NA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA

Leandro M. Marques^{1*}, Vera Cruz e Silva^{2*}, José Manuel Araújo¹, Sara Varanda¹, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga

* Ambos os autores contribuíram igualmente para o estudo
E-mail: leo_marques@live.com.pt

Introdução: Nos últimos anos, têm sido propostos sinais e critérios imagiológicos para auxiliar no diagnóstico de parali-

sia supranuclear progressiva (PSP), nomeadamente o sinal do colibri, o sinal da glória da manhã, a área do mesencéfalo e o rácio da área do mesencéfalo/ponte; os dois últimos, sendo quantitativos e mais laboriosos, nem sempre são calculados, podendo resultar em diminuição da sensibilidade diagnóstica da ressonância magnética em doentes com PSP.

Objetivo: Comparar a sensibilidade diagnóstica dos sinais do colibri e da glória da manhã, com a da área do mesencéfalo e do rácio da área do mesencéfalo/ponte

Metodologia: Análise retrospectiva e caracterização de um grupo de doentes com diagnóstico de PSP, seguidos na consulta de Neurologia desde 2010; análise imagiológica (ressonância magnética cranioencefálica) do sinal do colibri, glória-da-manhã, cálculo da área do mesencéfalo e do rácio da área do mesencéfalo/ponte foi realizada por observador experiente. Valores normativos baseados no trabalho de Stefano Zanigni et al, 2016.

Resultados: Identificaram-se 20 doentes com diagnóstico de provável, possível ou sugestivo de PSP e ressonância magnética disponível para análise: 12 mulheres, idade média de 74 anos, idade média de início dos sintomas aos 69 anos; tempo médio de 3,6 anos desde o primeiro sintoma até à ressonância magnética. O sinal da glória da manhã estava presente em 2 doentes, o sinal do colibri em 9 doentes, área de mesencéfalo inferior a 102,5 cm² em 10 doentes, e rácio da área mesencéfalo/ponte inferior a 0,21 em 11 doentes.

Conclusão: A diminuição da área do mesencéfalo e do rácio área do mesencéfalo/ponte foram mais frequentemente encontrados do que os sinais do colibri e da glória da manhã, pelo que, ressaltando a escassez da amostra, sugerimos que sejam incluídos nos protocolos neurorradiológicos de doentes com suspeita de PSP.

15. VARIABILIDADE FENOTÍPICA NUM CASO CLÍNICO COM MUTAÇÃO DA MAPT

Fábio Carneiro, Teresa Barata Silvério, Elisa Campos Costa, Ana Cláudia Ribeiro
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada
E-mail: fabiojbcarneiro@gmail.com

Introdução: As mutações da MAPT estão associadas a diferentes taupatias com três e quatro repetições (3R e 4R), com uma correspondente heterogeneidade de fenótipos clínicos e neuropatológicos. Apresentamos um caso de uma mutação da MAPT de difícil caracterização sindromática.

Caso Clínico: Trata-se de um doente do sexo masculino, de 48 anos de idade, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e sem antecedentes familiares relevantes. Em Dezembro de 2014 inicia quedas inexplicadas, com progressiva alteração comportamental e dificuldades de planeamento motor. Ao exame neurológico em 2017 apresentava hemianópsia homónima direita, disfunção cognitiva do tipo frontal, paralisia supranuclear do olhar conjugado vertical, parkinsonismo de predomínio axial e alteração dos reflexos posturais. A ressonância magnética encefálica mostrou áreas de encefalomalacia pós-traumática, atrofia do mesencéfalo e dos pedúnculos cerebelosos superiores. Realizou extensa investigação de causas sistémicas e auto-ímmunes que foi negativa. Durante o seguimento observou-se desenvolvimento progressivo de afasia não fluente com palilalia e ecolalia, fenómeno de *alien-limb*, apraxia ideomotora, parkinsonismo apendicular e distonia assimétricos de predomínio esquerdo, apraxia da abertura ocular e do sentar e *freezing* da marcha. A realização de estudo genético revelou mutação da MAPT em heterozigotia (pVal363Ile).

Conclusão: O caso clínico ilustra uma apresentação inicial compatível com síndrome de Richardson, sugestivo de paralisia supranuclear progressiva, com posterior evolução para uma síndrome corticobasal. Pretende-se salientar a grande sobreposição fenotípica e dificuldades no diagnóstico diferencial entre taupatas-4R.

16. SÍNDROME PARKINSÔNICO COMO APRESENTAÇÃO DE DOENÇA DA SUBSTÂNCIA BRANCA

Adilson Marcolino¹, Ana Aires^{1,2}, Marta Carvalho^{1,2}, Maria José Rosas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
E-mail: Claudiomarcolino83@gmail.com

Introdução: As lesões da substância branca cerebral são um achado neurorradiológico comum sobretudo a partir da meia idade. São por vezes assintomáticas, mas podem cursar com deterioração cognitiva, alterações da marcha, entre outros sintomas. A fisiopatologia dessas lesões da substância branca é geralmente multifatorial, salientando-se desregulação do fluxo sanguíneo cerebral, colagenose venosa, ruptura da barreira hematoencefálica e fatores genéticos. É importante em cada doente esclarecer os mecanismos fisiopatológicos, assim como identificar os fatores de risco passíveis de serem tratados, com o objetivo de definir a melhor terapêutica e prevenir as suas consequências.

Caso Clínico: Mulher de 60 anos, com antecedentes de tremor de ação diagnosticado há um ano, cefaleias de tipo tensão episódicas, hipertensão arterial, dislipidemia e carcinoma do cólon tratado com quimio e radioterapia. Referenciada à consulta por agravamento do tremor, desequilíbrio sem lado preferencial e alterações mnésicas. Ao exame neurológico evidenciou-se disfunção executiva e síndrome parkinsônica direita. Do estudo efetuado salienta-se avaliação neuropsicológica: defeito cognitivo ligeiro, não amnésico, frontal/subcortical; ressonância magnética cranioencefálica: múltiplas lesões encefálicas, subcorticais, periventriculares e confluentes, supratentoriais e infra, compatíveis com o diagnóstico de doença inflamatória/desmielinizantes, sem lesões em fase ativa; com redução do volume encefálico, sobretudo nas regiões parietais; estudo analítico sérico e de LCR (hemograma, bioquímica, imunologia, BOCs, anatomopatológico): normal ou negativo. Estudo genético para doenças de pequenos vasos e leucodistrofias em curso. Foi medicada com levodopa, verificando-se melhoria significativa do quadro motor mas persistência do défice cognitivo.

Conclusão: Apesar da idade e unilateralidade do parkinsonismo apontarem para doença de Parkinson, a associação de deterioração cognitiva precoce foi um sinal de alerta para outro diagnóstico, o que levou à extensa investigação diagnóstica. A fisiopatologia das lesões da substância branca neste doente é ainda incerta. Os autores discutem aspetos do diagnóstico diferencial, terapêutica e prognóstico.

17. PSEUDO/PARKINSONISMO PROGRESSIVO APÓS TRANSPLANTE HEPÁTICO

Inês Mendes¹, Ana Gonçalves², Rita Simões², José Vale²

1-Serviço de Medicina Interna, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo Loures
E-mail: inesamendes@gmail.com

Introdução: As síndromes de desmielinização osmótica (SDO), que incluem a mielínólise pônica e extrapônica, ocorrem em aproximadamente 0,29%-11,4% (até 28,6% em autópsia) dos doentes hepáticos crónicos (DHC) submetidos a transplante hepático (TH), estando associadas a elevada morbimortalidade. As manifestações clínicas podem ser múltiplas. O parkinsonismo é uma manifestação pouco frequente, de instalação aguda/subaguda, geralmente responsivo à levodopa e reversível.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um homem de 69 anos, com DHC por défice de α 1-AT, submetido a TH complicado de mielínólise pônica, com período prolongado de reabilitação por incapacidade para a marcha. Após 3 anos, mantém lentificação e dificuldades na marcha. Foi observado em consulta de neurologia 4 anos após TH, onde foi objectivada marcha magnética com *freezing*, bradicinesia, rigidez de predomínio axial e hiperreflexia osteotendinosa.

Analicamente destacava-se ligeiro hiperPTH e metabolicamente do cobre normal. A ressonância magnética revelou hipersinal protuberancial e marcada atrofia cortico-subcortical generalizada. Realizou DaTscan que mostrou hipocaptação putaminal bilateral. Não teve melhoria significativa com doses crescentes de levodopa até 1000 mg/dia.

Aos 2 anos de seguimento houve agravamento, com incontinência urinária e incapacidade para a marcha. Apesar de tomografia computadorizada cranioencefálica não demonstrar alterações, realizou PL evacuadora, sem melhoria clínica. Houve discreta melhoria e estabilização após reabilitação física e introdução de donepezilo e de amantadina.

Discussão: Este caso de pseudo/parkinsonismo secundário a SDO contrasta com o que tem sido descrito na literatura, quer em termos de evolução quer na resposta à terapêutica. A marcada atrofia cortico-subcortical e o potencial envolvimento dos núcleos pedunculopônicos (NPP) pela sequela protuberancial poderão contribuir para as características pseudoparkinsonicas. Apesar de se ter demonstrado disfunção dopaminérgica pré-sináptica, a refractariedade à levodopa revela que esse não é o principal mecanismo, podendo ser apenas uma consequência tardia da lesão dos NPP.

18. TREMOR E PARKINSONISMO EM DOENTES COM CROMOSSOMOPATIAS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DA LITERATURA

Vanessa Carvalho¹, Leonor Correia Guedes²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano/Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa
E-mail: fvs.carvalho@gmail.com

Introdução: A investigação de formas genéticas de doença de Parkinson (DP) por sequenciação e estudos de associação tem sido exponencial nos últimos anos, estimando-se que ~10% dos doentes com DP apresentem uma forma monogénica ou variante de risco. No entanto, a associação entre parkinsonismo ou tremor e alterações cromossómicas, numéricas e estruturais, tem sido pouco investigada, apesar do seu reconhecimento ser essencial para estudo dirigido.

Objetivos: Revisão sistemática da literatura sobre a coocorrência de síndromes parkinsonicas ou tremóricas em doentes com anomalias cromossómicas.

Metodologia: Duas revisoras independentes (VC e LCG) pesquisaram todos os artigos indexados na PubMed, publica-

dos até Dezembro/2018 com os termos: *Cromossomopathy/ka-ryotype/chromosome/aneuploidy/deletion/inversion/insertion/duplication and Parkinson/Parkinsonism/Tremor/Parkinsonian disorder*. Os artigos foram selecionados após leitura do resumo e restritos a humanos, português, inglês, francês, alemão ou espanhol. Síndromes tremóricas secundárias a etiologia sistémica, síndromes associadas a mutações pontuais ou imprinting, bem como outros movimentos hipercinéticos foram excluídos. A bibliografia foi revista e artigos de interesse incluídos na análise.

Resultados: Setenta artigos foram revistos. Anomalias numéricas dos cromossomas sexuais foram as mais descritas, associadas a tremor cinético, frequentemente descrito como tremor essencial. Também se encontra descrita a associação entre trissomia 21 e doença de Parkinson, embora com resultados heterogêneos em estudo de autópsia. A síndrome de deleção/duplicação mais frequentemente descrito é a DP associada à síndrome de deleção do 22q11.2 mas existem casos descritos de deleções 6q, deleções/duplicações 16p11.2, 18q- ou 1q- associados a tremor cinético. A terapêutica instituída foi igualmente analisada.

Conclusão: Com exceção do 22q11.2 e das anomalias numéricas dos cromossomas sexuais, a maioria da literatura descrita consiste em casos clínicos ou pequenas séries, das quais é frequentemente difícil retirar uma relação causal. Na maioria dos casos existiam alterações dismórficas, alterações cognitivas ou alterações psiquiátricas e foram estas a orientar o diagnóstico clínico.

Tema: Ataxias

19. ATAXIA CEREBELOSA AUTOSSÓMICA RECESSIVA TIPO 3 - ARCA3/SCAR 10 NUM DOENTE PORTUGUÊS

Adilson Marcolino¹, Ana Oliveira¹, Maria José Rosas¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário São João
E-mail: Claudiomarcolino83@gmail.com

Introdução: A ataxia cerebelosa autossómica recessiva tipo 3 (ARCA3) é uma doença genética rara causada pela mutação no gene *ANO10*. Caracteriza-se por ataxia progressiva, variavelmente associada a défice cognitivo, crises epiléticas, sinais de neurónio motor, sinais piramidais, sinais extrapiramidais e pés cavus.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino de 63 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, apresentou-se no nosso serviço com uma história de 45 anos de evolução insidiosa de alteração visual, dificuldade na articulação da fala, descoordenação dos membros e desequilíbrio na marcha. O exame neurológico demonstrou uma síndrome cerebelosa pura caracterizada por nistagmo horizontal, disartria atáxica, dismetria e marcha atáxica. Negou alterações do sono, queixas cognitivas ou psiquiátricas ou episódios de alteração do estado de consciência. A ressonância magnética cranioencefálica revelou atrofia cortical e cerebelosa. O teste genético identificou: dupla heterozigotia para o gene *ANO10*, apoiando-se o diagnóstico de ARCA3. Iniciou suplementação com Coenzima Q10.

Conclusão: Do nosso conhecimento, é o primeiro caso de ataxia cerebelosa autossómica recessiva tipo 3 descrito em num doente português. Ao contrário de outros casos descritos, apresenta uma síndrome cerebelosa pura. Este caso reforça a importância das ferramentas genéticas recentes no estudo da doença neurológica.

20. SCA37: UMA ATAXIA (CADA VEZ MAIS) RECONHECIDA EM PORTUGAL

Teresa Barata Silvério, Miguel Grunho, Ana Cláudia Ribeiro
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta
E-mail: teresabaratasilveirio@gmail.com

Introdução: As ataxias espinocerebelosas (SCA) hereditárias constituem um grupo clínica e geneticamente heterogéneo. A SCA37 foi descrita em 2013 em famílias do sul de Espanha, tendo sido também posteriormente reconhecida a sua existência em Portugal.

Caso Clínico: Mulher de 45 anos, natural de Aljustrel, sem história de consanguinidade na família, com antecedente de enxaqueca episódica, recorreu a consulta de Neurologia por alteração progressiva da marcha e da articulação verbal. Ao exame neurológico apresentava nistagmo torsional em todas as posições do olhar, inesgotável, alteração das sacadas verticais, decomposição dos movimentos de perseguição, disartria cerebelosa, ataxia cerebelosa predominantemente axial, disdiadococinésia e marcha de base alargada, possível em linha apenas com apoio suplementar. A tomografia computadorizada cranioencefálica revelou atrofia cerebelosa. Existia história familiar de ataxia, nomeadamente: pai, seguido previamente noutro hospital por ataxia cerebelosa lentamente progressiva, meia-irmã paterna com ataxia cerebelosa progressiva desde os 40 anos e uma tia paterna com sintomas semelhantes. A família participou no rastreio nacional onde foram testadas as ataxias mais frequentes até então conhecidas. Considerando a hipótese diagnóstica de ataxia cerebelosa hereditária, a família originária do Alentejo e a negatividade do estudo genético prévio, foi solicitado teste genético para SCA37. Foi detectada a inserção da repetição ATTTC no gene *DAB1* no cromossoma 1p32, confirmando-se o diagnóstico.

Conclusão: A SCA37 caracteriza-se por instabilidade da marcha lentamente progressiva com início na idade adulta, ataxia cerebelosa apendicular e axial, disartria, disfagia e alteração das sacadas verticais em fases precoces ou estádios pré-sintomáticos. O padrão de transmissão é autossómico dominante e parece haver instabilidade da transmissão da inserção repetitiva entre gerações (sobretudo se transmissão paterna) nas famílias portuguesas previamente descritas. Com este caso pretende-mo alertar para esta SCA recentemente descrita, reconhecida sobretudo em famílias portuguesas do Alentejo e que pode passar despercebida no recurso a painéis genéticos, por não se encontrar contemplada.

21. DESEQUILÍBRIO PROGRESSIVO EM IDADE JOVEM

Alison Reis¹, Miguel Milheiro¹
1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve
E-mail: alison_r_89@hotmail.com

Introdução: A ataxia é um sinal resultante de défice de coordenação do movimento e equilíbrio. O aparecimento de ataxia em idade jovem requer uma avaliação minuciosa da história clínica e exame físico, complementada com exames auxiliares de diagnóstico adequados, tendo em conta as várias etiologias possíveis.

Caso Clínico: Doente de 44 anos, sexo masculino, com queixas de desequilíbrio desde os 11 anos e alteração do controlo motor dos membros superiores e inferiores com declínio progressivo do status clínico e funcional, encontrando-se em cadeira de rodas mecânica desde os 35 anos. Internado em

1986 e em janeiro de 2014 para estudo etiológico. Sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Do exame objetivo, a salientar, quadro de disartria, disфония, oculomotricidade sem limitações mas em sacadas lentas, nistagmo horizonte-rotatório bidirecional, tetraparésia flácida arreflexica de predomínio distal e crural, hipoestesia algica em meia e luva, distonia cervical com tremor cefálico e mioclonias da hemiface esquerda. Foram colocadas as seguintes hipóteses diagnósticas: ataxia com apraxia oculomotora tipo 1, 2 ou 4; ataxia-telangiectasia; ataxia de Friedreich; ataxia com deficiência de vitamina E; deficiência de coenzima Q10; ataxia espinhocerebelosa. Dos exames auxiliares de diagnóstico realizados a destacar: discreta elevação da alfa-feto-proteína, EMG e biópsia de nervo compatíveis com neuropatia sensitivo-motora axonal e estudo imagiológico com tomografia computadorizada e ressonância magnética cranioencefálicas evidenciando atrofia cerebelosa. O estudo molecular revelou uma mutação do gene *SETX*, confirmando o diagnóstico de ataxia com apraxia oculomotora tipo 2.

Conclusão: O estudo etiológico da ataxia com aparecimento em idade jovem constitui um desafio clínico. Neste caso, apesar do quadro arrastado no tempo, não deixou de haver perseverança da equipa médica em chegar a um diagnóstico definitivo, permitindo deste modo, um melhor esclarecimento da situação clínica ao doente e à família e uma intervenção fisiatrica mais dirigida.

22. A REABILITAÇÃO NA ATAXIA CEREBELOSA

Filipa Vilabril, Jorge Rocha Melo, Elza Pires, Lúcia Dias
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
E-mail: filipavilabril@gmail.com

Introdução: O cerebelo tem um papel fundamental na ordenação motora, controlo postural antecipatório, reações de equilíbrio e marcha adaptativa às exigências do meio. Uma afeção do cerebelo pode resultar em marcha atáxica, afetando a capacidade de deambular de forma segura e condicionando dependência funcional. A etiologia da degenerescência cerebelosa é vasta e complexa, requerendo estudo neurorradiológico e analítico.

Objetivo: Fazer uma revisão bibliográfica sobre o atualmente preconizado para a reabilitação de doentes com ataxia cerebelosa (AC).

Metodologia: Pesquisa bibliográfica recorrendo às bases de dados online PubMed/MEDLINE, Google Scholar, scielo e UpToDate, utilizando os termos mesh: *cerebellar ataxia*, *gait*, *posture* e *rehabilitation*. Critérios de inclusão: artigos científicos redigidos em inglês ou português, nos últimos 10 anos, cuja leitura do resumo traduziu relevância.

Resultados: Apesar da noção de que as alterações do equilíbrio e da postural decorrentes da AC não têm tratamento, estudos recentes demonstram efeitos benéficos de programas de reabilitação. A fisioterapia é o principal tratamento da marcha atáxica, embora haja evidencia limitada de alta qualidade relativamente às intervenções utilizadas. Planos de reabilitação descritos na literatura incluem: treino de equilíbrio e de coordenação, reeducação do controlo postural, treino de equilíbrio auxiliado por biofeedback, treino dos músculos respiratórios, cicloergómetro e treino de marcha específico. Ortóteses e de outros produtos de apoio contribuem para a autonomia destes doentes.

Conclusão: O tratamento da AC baseia-se na gestão sintomática e na manutenção da função. No entanto, o recurso a programas de reabilitação é limitado, devido à falta de evi-

dência que suporte a sua eficácia. Alguns estudos demonstraram melhoria estatisticamente significativa em pelo menos um dos resultados medidos (ataxia, função, marcha ou equilíbrio). Apesar de intervenções como a utilização de realidade virtual, *biofeedback* e exercícios em passadeira com suporte do peso corporal e do tronco aparentarem ser benéficos, a sua eficácia específica necessita de ser investigada.

Tema: Coreia e distonia

23. BLEFAROESPASMO APÓS TERAPÊUTICA COM FOTOTERAPIA ULTRAVIOLETA

Paulo Ferreira, Sandra Moreira
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos – Hospital Pedro Hispano
E-mail: pvgf19@gmail.com; sandramor3@msn.com

Introdução: O blefaroespasma constitui uma forma de distonia focal que se manifesta com espasmos palpebrais, encerramento involuntário dos olhos, aumento do pestanejo espontâneo ou qualquer combinação destes. A sua forma primária constitui o subtipo mais frequente e geralmente começa na idade adulta. A sua forma secundária foi descrita em casos de lesão cerebral estrutural, exposição crónica a certos medicamentos e doenças neurodegenerativas, como síndromes parkinsonianas. Também já foi descrita como uma das apresentações de fotoqueratite, não estando descrita em associação a outras lesões oculares estruturais ou iatrogenia por fototerapia ultravioleta (PUVA)

Descrição e divulgação de um caso de blefaroespasma secundário a terapêutica com PUVA

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 50 anos, com antecedentes de artrite psoriática, recorreu ao nosso serviço de urgência em 2002 com queixas de alteração súbita da visão, descrita como turva, associada a cefaleias que agravavam com os movimentos oculares, fono e fotofobia. Quatro semanas antes teria sido submetida a tratamento com PUVA para tratamento de lesões psoriáticas, complicado com queimaduras graves extensas por todo o corpo. Ao exame neurológico apresentava diminuição do reflexo fotomotor direto e consensual na pupila direita além de oftalmoplegia complexa do olhar e pestanejo frequente. Nas consultas de Neurologia de seguimento verificou-se manutenção de pestanejo frequente e fotofobia intensa, com necessidade de uso permanente de óculos de filtro laranja, mesmo em ambientes escuros, sem os quais se verifica cegueira funcional por supraverson permanente do olhar. Tem sido tratada com injeções de toxina botulínica, com melhoria do blefaroespasma.

Conclusão: O blefaroespasma é uma condição rara e particularmente mais comum na sua forma primária. Apesar de já ter sido descrito como secundário a várias etiologias, esta é a primeira descrição de um caso que ocorre após tratamento com fototerapia ultravioleta, manifestando-se com blefaroespasma grave e incapacitante.

24. DO DESAFIO DIAGNÓSTICO AO SUCESSO TERAPÊUTICO: UM CASO DE DBS-GPI NUMA CRIANÇA COM DISTONIA GENERALIZADA IDIOPÁTICA ESPORÁDICA

Inês Gomes¹, Inês Antunes Cunha¹, Mário Sousa¹, Filipe Palavra², Fradique Moreira¹, Cristina Januário^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neuropediatria, Hospital Pediátrico de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra
E-mail: ines.rebelogomes@gmail.com

Introdução: A distonia é uma doença do movimento caracterizada pela contração muscular involuntária, intermitente ou sustentada, causando movimentos repetitivos e/ou posturas anormais. A nova classificação (Eixo I: características clínicas; Eixo II: etiologia) inovou a prática clínica, sendo fundamental para um processo diagnóstico adequado e, consequentemente, seleção da melhor terapêutica. A cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS) tem um impacto funcional notável nas formas generalizadas idiopáticas.

Caso Clínico: Criança de 12 anos com parto e desenvolvimento normal, inicia aos 8 anos distonia focal do membro superior direito, com espasmos ocasionais. Poucos meses depois com envolvimento do membro inferior ipsilateral e cervical (laterotorcicollis direito). Inicialmente sem grande impacto nas AVDs, manifestando-se apenas durante o exercício. Aos 9 anos, apresenta envolvimento contralateral, afetando o membro inferior esquerdo proximal, tronco e musculatura bulbar, associados a espasmos frequentes, quedas e deterioração progressiva da funcionalidade. Até à data sem envolvimento cognitivo-comportamental, com bom rendimento escolar. História familiar negativa. Exame neurológico sem sinais piramidais, cerebelosos, parkinsonismo ou alterações oculomotoras. Exame oftalmológico sem anéis de Kayser-Fleischer. Realizado Painel NGS 48 genes que identificou heterozigotia composta no gene *ATP7B*, de significado indeterminado. Restante estudo negativo, incluindo liquor, ressonância magnética cranioencefálica, autoimunidade sistêmica, cobre urinário, ceruloplasmina, enzimologia hepática e ecografia abdominal. Clinicamente sem resposta a levodopa, obteve-se alguma melhoria com clonazepam e baclofeno, porém insatisfatória. O doente foi submetido a DBS de ambos os núcleos GPI, sem complicações intra/pós-operatórias imediatas, com resposta motora favorável e aquisição de novas atividades diárias (Burke-Fahn-Marsden scale vídeo-documentada - pré-DBS: 44/120; 1 mês após: 23/120).

Conclusão: Este caso reforça o papel da DBS-GPI como tratamento eficaz e seguro na distonia isolada, devendo ser precocemente equacionado quando os sintomas comprometem a qualidade de vida e a funcionalidade. Realçamos a importância das características clínicas na avaliação do doente, imperativas no estabelecimento do diagnóstico e seleção de candidatos à cirurgia.

25. COREIA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTIFOSFOLIPÍDICOS

Catarina Damas¹, João Carvalho², Maria José Santos³, Maria José Fonseca², José Paulo Monteiro²

1-Serviço de Neurologia, Hospital São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta; 3-Serviço de Reumatologia, Hospital Garcia de Orta
E-mail: cndamas@gmail.com

Introdução: A coreia pode ser uma manifestação de doenças autoimunes, particularmente na presença de anticorpos

antifosfolipídicos (AAF).

Tem maior incidência em adolescentes do sexo feminino. A instalação é subaguda, com curso geralmente monofásico. A inexistência de critérios de diagnóstico estabelecidos obriga à exclusão de outras causas de coreia.

Reporta-se um caso ilustrativo desta entidade.

Caso Clínico: Rapariga de 13 anos, antecedentes de fenómeno de Raynaud severo, medicada com aspirina e amlodipina, referiu instalação subaguda de movimentos involuntários dos membros direitos, associados a eritema e agravamento do fenómeno de Raynaud da mão ipsilateral. Sem infeção estreptocócica recente. Duas semanas depois foi observada na urgência, constatando-se coreia generalizada, de predomínio direito, incapacitante, pela qual iniciou terapêutica com carbamazepina.

A tomografia computadorizada (TC), ressonância magnética (RM) e Angio-RM encefálicas não revelaram alterações significativas. O estudo analítico revelou consumo do complemento; ANAs e AAF positivos; anticorpos anti-dsDNA negativos.

Integrando estes achados, admitiu-se como hipótese mais provável coreia associada a AAF, pelo que iniciou anticoagulação e ciclo de pulsos de metilprednisolona 1 g/dia. A carbamazepina e enoxaparina foram ineficazes – apenas sob metilprednisolona se observou melhoria dramática dos sintomas, com movimentos raros da mão direita.

Teve alta sob varfarina e prednisolona oral em esquema de redução.

Discussão: Existem dois mecanismos fisiopatológicos possíveis de coreia associada a AAF: inflamatório direto, por elevada afinidade dos anticorpos à via nigrostriada, favorecido pela evidência mais recente; e trombótico.

Os objetivos terapêuticos são a remissão da coreia, com imunoterapia e medicação sintomática, e prevenção de eventos trombóticos e inflamatórios futuros, com terapêutica antitrombótica e evicção de desencadeantes. No nosso caso, só houve melhoria significativa após introdução de metilprednisolona, o que sugere um mecanismo inflamatório.

A coreia de instalação subaguda numa adolescente deve motivar a pesquisa de AAF, pois pode revelar uma etiologia potencialmente tratável e permitir a prevenção atempada de eventos trombóticos.

26. COREIA GENERALIZADA SECUNDÁRIA A TERAPÊUTICA ANTICOLINÉRGICA: UMA RELAÇÃO INCOMUM

Teresa Barata Silvério, Ana Cláudia Ribeiro
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta
E-mail: teresabaratasilvério@gmail.com

Introdução: Discinésias tardias secundárias a fármacos estão habitualmente associadas a terapêutica neuroléptica ou dopaminérgica, sendo raramente descritas associadas a outras terapêuticas, nomeadamente anticolinérgica.

Caso Clínico: Homem, 77 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, DPOC e síndrome vertiginosa, medicado previamente com flunarizina, mas tendo sido suspensa previamente à nossa primeira consulta.

Referenciado à consulta de doenças do movimento por suspeita de DP, encontrando-se medicado com sinemet 25/100 mg 3 vezes/dia, rasagilina 1 mg/dia e triexifenidil 3 mg/dia desde há um ano.

Na primeira consulta são descritos movimentos involuntários dos membros, com início progressivo e em relação com o início da terapêutica anticolinérgica. À observação inicial, apresenta:

tremor de repouso, assimétrico, discreto; sem hipomímia, bradi ou hipocinésia; coreia generalizada, apendicular, simétrica, distal; marcha sem alterações; sem alteração dos reflexos posturais. Realizou tomografia computadorizada cranioencefálica, que não revelou alterações de relevo. O estudo analítico alargado para exclusão de causas adquiridas de coreia não apresentou alterações. Foi suspenso triexifenidil, de forma lenta e progressiva, com franca melhoria da coreia na reavaliação aos 3 meses. Foram posteriormente suspensos a rasagilina e o sinemet, progressivamente, sem sinais parkinsonianos e sem movimentos involuntários na consulta de reavaliação aos 9 meses.

Conclusão: Apresentamos um caso de coreia generalizada, relacionada com a introdução de triexifenidil. A suspensão dos movimentos involuntários após a suspensão do fármaco apoia esta relação. Discinésias tardias induzidas por terapêutica anticolinérgica são raramente reportadas na literatura, desconhecendo-se a sua fisiopatologia. As doses de triexifenidil descritas são habitualmente superiores, contudo parece haver uma maior susceptibilidade com o aumento da idade.

Tema: Outros

27. UMA MANIFESTAÇÃO RARA DA SÍNDROME SEROTONINÉRGICA?

Joana Vítor, Ana Isabel Gonçalves, Vanessa Silva, Rita Simões, José Vale

Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
E-mail: joana.bonifacio.vitor@hbeatrizangelo.pt

Introdução: A síndrome serotoninérgica (SS), que resulta de hiperestimulação serotoninérgica do SNC, é clinicamente definida pela clássica tríada de alteração da vigília, disautonomia e alterações neuromusculares. As crises epiléticas estão descritas nos casos mais graves. Manifestações subtis ou isoladas podem dificultar o reconhecimento de uma entidade potencialmente fatal.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de um homem, 70 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, diabetes *mellitus* tipo 2 e depressão recorrente, medicado com mirtazapina 30 mg, bupropiona 150 mg, clomipramina 75 mg, alprazolam 0,5 mg e metformina 1000 mg bid. Por agravamento da depressão e ideação suicida foi ajustada a terapêutica com aumento da dose de bupropiona 150-> 300 mg e redução de clomipramina 75->25 mg. Uma semana depois, teve episódio de lipotímia e iniciou movimentos involuntários, intermitentes e recorrentes, sem febre ou diarreia. No SU foram objetivadas mioclonias palpebrais, axiais e dos membros superiores, positivas e negativas com duração de segundos; e movimentos distônicos periorais. No EN destacava-se hiperreflexia osteotendinosa, sem parkinsonismo. Realizou análises e tomografia computadorizada cranioencefálica, sem alterações. Iniciou LEV 1000 mg com remissão da sintomatologia após o bólus, e o EEG (6 horas após LEV) não apresentou actividade epilética nem alterações focais. Foi interrompida clomipramina, reduzida dose de bupropiona e descontinuado LEV, sem recorrência dos episódios.

Discussão: As características dos episódios e a rápida resposta ao LEV corroboram etiologia epilética. Estas crises, enxertadas num quadro de mioclonias multifocais e hiperreflexia osteotendinosa, após ajuste dos antidepressivos, sugerem tratar-se de SS paucissintomática. O efeito da bupropiona na diminuição do limiar epileptogénico poderá ter facilitado a manifestação epilética. O não reconhecimento da SS poderia levar ao uso de outros fármacos (ex. VPA) com potencial deletério.

28. ENCEFALITE AUTOIMUNE DOS GÂNGLIOS DA BASE: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Gomes, Ana Lúcia¹, Carneiro, Ismael², Costa, Ana João², Rodrigues, Margarida², Beça, Gustavo³, Almeida, Ana Filipe⁴
1-Médica (Interna de MFR), Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro; 2-Médico (a) (Interno (a) de MFR), Centro de Reabilitação do Norte, Vila Nova de Gaia; 3-Médico (Assistente Hospitalar MFR), Centro de Reabilitação do Norte, Vila Nova de Gaia; 4-Médica (Assistente Hospitalar Pediatria), Centro de Reabilitação do Norte, Vila Nova de Gaia
E-mail: lucia_gomes_11@hotmail.com

Introdução: A distonia na criança deve-se sobretudo a causas secundárias (metabólicas, imunológicas ou tóxicas). As causas autoimunes são pouco frequentes e, dentro destas, a encefalite dos gânglios da base é das mais raras.

Caso Clínico: Género masculino, 16 meses. Inicia quadro súbito de irritabilidade e postura anómala do ms direito, sem febre ou trauma associados. Após observação hospitalar, é interpretado no contexto de crises epiléticas focais, iniciando levetiracetam. Do estudo complementar efetuado destaca-se alteração de sinal do corpo estriado (ressonância magnética cranioencefálica), atividade lenta de ritmo posterior (EEG) e positividade para anticorpos anti-d2r (estudo imunológico). Face a estes achados, manutenção da clínica e ausência de crises suspende-se levetiracetam e inicia corticoterapia, azatioprina e igiv. Por evolução com quadro extrapiramidal, distonia e movimentos coreoatetósicos, inicia levodopa-carbidopa. Posteriormente, é transferido para um centro de reabilitação, com os diagnósticos de encefalite autoimune dos gânglios da base e distonia pós encefalite. À entrada, apresentava discinesias orofaciais, movimentos involuntários cefálicos e distonia dos membros inferiores, linguagem e interação pobres e disfasia neurogénica. Inicia programa de reabilitação, com objetivos de treino de coordenação motora, equilíbrio e marcha; treino de comunicação e deglutição; treino de AVD e lúdicas. À data da alta apresenta melhoria significativa, com ausência de movimentos involuntários dos membros e resolução da postura distónica, marcha atáxica com andarilho posterior e alimentação geral.

Conclusão: A encefalite autoimune dos gânglios da base é causada pela destruição dos recetores dopaminérgicos D2R e caracterizada por alterações do movimento, incluindo distonia. O prognóstico é variável e os benefícios da terapia imune estão comprovados. Apesar disso, o défice neuromotor e a disfunção neuropsicológica sequelares são frequentes, tornando necessário um diagnóstico e intervenção precoces. A evolução favorável observada neste caso demonstra a eficácia da terapêutica farmacológica aliada a um programa de reabilitação holístico e individualizado, levado a cabo por uma equipa multidisciplinar.

29. TRAUMATISMO CRANIOENCEFÁLICO GRAVE E AS LIMITAÇÕES DE UM QUADRO HIPERCINÉTICO

Ismael Carneiro¹, Ana Lúcia Gomes¹, Ana Filipe Almeida¹, Maria José Rosas², Gustavo Beça¹
1-Centro de Reabilitação do Norte; 2-Centro Hospitalar de São João
E-mail: ismael.crn7@gmail.com

Introdução: O traumatismo cranioencefálico (TCE) pode cursar com diversos distúrbios do movimento, com uma prevalência muito variável entre as séries. No TCE leve a moderado, são frequentemente transitórios e comumente não resultam

num impacto funcional marcado. Todavia, os distúrbios hiper-cinéticos podem ser causa de marcada limitação funcional no TCE grave.

Caso Clínico: Os autores discutem o caso clínico de um jovem de 16 anos, vítima de atropelamento, do qual resultou um TCE grave, com lesão axonal difusa. Imagiologicamente com atingimento do mesencéfalo, hemisférios e pedúnculos cerebelosos e corpo caloso; áreas de contusão hemorrágica frontoparietais, com sequelas glióticas lenticulo-capsular e perda de volume dos núcleos da base e tálamos. Foi admitido em centro de reabilitação especializado. À admissão, encontrava-se totalmente dependente nas actividades da vida diária, com alteração do estado de consciência – estado de vigília sem resposta, alimentado por PEG, bexiga neurogenia e quadro neuromotor de tetraparésia.

Durante o internamento, observada melhoria do estado de consciência, após o início de amantadina e integração de programa de estimulação multisensorial, evoluindo estado confusional com agitação e défice cognitivo.

Do ponto de vista neuromotor, apresentava um quadro atáxico, tremor cefálico e dos membros, com movimentos involuntários, com movimentos coreicos sobretudo do hemicorpo direito, por vezes balísticos. Esteve medicado com propranolol (utilizado inicialmente para controlo da agitação), clonazepam e diazepam, baclofeno, zonisamida e levodopa, não se tendo observado resposta significativa no controlo do tremor, nem dos movimentos coreicos com a medicação. Foi ainda discutida a possibilidade de prova terapêutica com tetrabenazina.

Conclusão: A evolução neste programa de reabilitação foi lenta, mas favorável, com melhoria do estado de consciência, da funcionalidade da comunicação e da deglutição, capacidade de colaborar nos autocuidados e transferências, com facilitação das tarefas motoras. Os autores pretendem discutir neste caso a forma e a abordagem do quadro hiper-cinético, como este assumiu um papel francamente limitador na evolução deste doentes.

30. UM QUADRO DE DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO, EM DOENTE COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Ismael Carneiro, Ana João Costa, Margarida Rodrigues, Ana Rita Almeida

Centro de Reabilitação do Norte
E-mail: ismael.crn7@gmail.com

Introdução: Os distúrbios do movimento são incomuns na doença vascular cerebral aguda. Quando ocorrem, devem-se frequentemente a doença de pequenos vasos em território da artéria cerebral média ou circulação posterior. O hemibalismo/hemicoreia é o mais frequente e a distonia o segundo mais comum, ocorrendo, ao contrário do primeiro, tipicamente vários meses após o AVC. O tremor de Holmes, caracterizado por um tremor de repouso agravado nos movimentos activos, é tipicamente irregular, envolve usualmente os membros superiores, ocorrendo também várias semanas/meses após a lesão vascular.

Caso Clínico: Os autores apresentam o caso clínico de uma mulher de 66 anos, admitida em internamento em centro de reabilitação especializado por sequelas de AVC isquémico direito cortical e subcortical, talâmico e mesencefálico.

Objetivamente, apresentava, à direita, olho parético em adução, ptose, pupila midriática, não reativa e, à esquerda, pupila reativa de forma direta e consensual. Hipostesia do membro superior esquerdo e um quadro neuromotor de hemiparesia esquerda fruste com o membro superior a assumir uma postura distónica e, durante o internamento, cerca de 3 meses após o

evento agudo, desenvolveu um tremor irregular agravado com os movimentos. A doente realizava marcha com apoio, com padrão em flexão do tronco e membros, anteriorização do centro de gravidade, mau controlo postural, limitada excursão pélvica, festinação com pequenos passos descoordenados. A avaliação formal por neuropsicologia mostrou défices multidomínios.

Dado o quadro de alteração da marcha, distonia e tremor assumido como tremor de Holmes, optou-se pelo início de levodopa. A doente apresentou uma evolução favorável a nível funcional e do padrão de marcha.

Conclusão: Os autores discutem o quadro de diferentes distúrbios do movimento e a evolução clínica e funcional, ao longo do programa desenhado e ajustado em equipa, em paralelo com as opções terapêuticas que foram sendo consideradas.

31. MIMETIZADORES DE PARALISIA CEREBRAL NUM CENTRO TERCIÁRIO: QUANDO PERSEGUIR UM DIAGNÓSTICO ALTERNATIVO?

Sara Duarte¹, Ricardo Cruz Martins², Marina Magalhães¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto
E-mail: duasara@gmail.com

Introdução: A paralisia cerebral (PC) é uma doença neurológica causada por lesão ou malformação cerebral que ocorre num cérebro em desenvolvimento. A evolução da Medicina, particularmente da Genética, tem vindo a identificar falsos diagnósticos de PC.

Objetivos: Revisitar os diagnósticos de PC referenciados a uma consulta de doenças do movimento.

Metodologia: De uma base de dados com 5239 doentes seleccionamos 92 doentes com diagnósticos de PC. Excluímos doentes prematuros, sem ressonância magnética cranioencefálica (RM-CE), com RM-CE com lesões típicas, sem seguimento (≥ 5 anos) ou sem registo informatizado. Deste modo, identificamos 20 doentes. Revisitamos a clínica, a imagem e os diagnósticos alternativos identificados.

Resultados: Em 12 dos 20 doentes o diagnóstico de PC foi reformulado. Cinco tinham sido classificados como formas discinéticas, 2 espásticas e 5 mistas. Onze dos 12 doentes apresentavam défice cognitivo e 3 epilepsia. A imagem cerebral foi descrita como normal em 5 doentes, como não característica de PC em 6 e típica de PC num doente. Sete dos 12 doentes tinham história familiar positiva (58,3%). A lista de patologias identificadas foi variada: síndrome de Aicardi-Goutières (4), SPG11 (1), DYT12 (1), síndrome de Leigh (1), variante gene *GNAO1* (1), síndrome de Sjögren-Larsson (1), doença de Pelizaeus-Merzbacher (1), variante gene *SPR* (1), cromossomopatia (1).

Oito doentes mantêm-se sem alternativa de diagnóstico apesar de normalidade da RM-CE. Três apresentam história segura de anoxia perinatal. A maioria são mulheres (5/8) e idade média atual é de 34,5 anos. Sete apresentam formas discinéticas. Três têm défice cognitivo e um epilepsia associada.

Conclusão: Realçamos a importância da identificação das entidades mimetizadoras da PC pelas suas implicações terapêuticas, prognósticas e de aconselhamento genético. Identificamos como fatores de alerta as formas discinéticas, a não evidência de sofrimento perinatal ou prematuridade na RM-CE e história familiar positiva. Consideramos a existência de défice cognitivo associado, identificado em 14 dos 20 doentes, um fator confundidor.

32. PHARMACO MRI MOVEMENT DISORDERS DATABASE

Joana Grilo^{1,2,3}, Rita Nunes², Rita Simões⁴, Leonor Guedes⁵, Ana Caldas⁴, Joaquim Ferreira^{1,3,4}, Sofia Reimão^{3,5}

1-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 2-Institute for Systems and Robotics (LARSyS) and Department of Bioengineering, Instituto Superior Técnico, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 4-CNS–Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal; 5-Neurological Imaging Department, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisbon, Portugal
E-mail: joana.m.grilo@gmail.com

Background: In the last few years, there has been a great advance in medical imaging technology and informatics, leading to an overwhelming growth in the available information. Consequently, there is an urgent need for well structured, accurate and integrated databases to manage and correlate clinical and imaging information in order to achieve meaningful translational research.

Objective: Our aim, at the Pharmacology MRI sub-unit of the

Clinical Pharmacology Lab of IMM, was to integrate clinical information and magnetic resonance (MR) images of movement disorders patients in order to optimize data management and enable more efficient collaborative research.

Methods: Resorting to an open-source imaging informatics software platform, XNAT, we developed a local neuroimaging database with a customized front-end interface to manage all data focused on movement disorders. Movement disorders specialists established a series of reports with clinical criteria and image assessments to be included in the database and interface.

Results: The web-based interface enables different levels of access, for specific data, project creation and analysis. Projects can be accurately defined with specific translational data and a clinical – imaging interface can be effectively achieved. Clinical quality information can be adequately stored and integrated with MR images of defined protocols.

Discussion: With this work, we achieved an organized well-thought clinical - imaging movement disorders database that enables an easy access to integrated data and more effective research projects development. Additionally, the implemented software can easily scale up to multi-center research projects with centralized data management.

REUNIÃO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALÉIAS

Lisboa | 22 e 23 Março 2019
Organização: Sociedade Portuguesa de Cefaleias



RESUMOS

FÁRMACOS UTILIZADOS NA INFILTRAÇÃO DE NERVOS PERICRANIANOS

Ana Pedro

Consulta de Dor do Hospital Prof Dr. Fernando Fonseca e Presidente da APED

Os bloqueios de nervos periféricos são realizados com anestésicos locais, aos quais se podem acrescentar adjuvantes com o intuito de acelerar o início ou prolongar a sua ação, assinalar a injeção intravascular inadvertida ou retardar a absorção sistémica do anestésico local.

Os anestésicos locais impedem a condução nervosa, de forma reversível, ao bloquearem a entrada de Na⁺ e desta forma impossibilitando a propagação do potencial de ação no axónio. São vários os factores que condicionam a duração de ação, po-

tência e toxicidade dos anestésicos locais, não só as suas propriedades intrínsecas (com ou sem adjuvantes) mas também as condições locais na sua administração.

Para além de poderem provocar reações alérgicas e metemoglobinémia, os anestésicos locais têm toxicidade tecidual, cardiovascular e neurológica.

A toxicidade sistémica dos anestésicos locais relaciona-se com o aumento da sua concentração plasmática, decorrente de injeção intravascular (arterial ou venosa), acumulação de metabolitos ativos ou combinação de ambos. A maioria relaciona-se com a absorção vascular do anestésico local a partir do seu local de administração, variando consoante o tecido onde foi injetado.

O tratamento da toxicidade cardiovascular dos anestésicos locais é feito com emulsão lipídica intravenosa, sendo o restante tratamento de suporte.

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO01 - PERIPHERAL NERVE BLOCKS SIGNIFICANTLY IMPROVE PAIN SCORES IN OBSTETRIC PATIENTS WITH POST-DURAL PUNCTURE HEADACHE FOLLOWING NEURAXIAL ANAESTHESIA

João Xavier¹, Sílvia Pinho¹, Jorge Silva¹, Ângela Mendes¹, Catarina S Nunes¹, Rita Araújo¹, Humberto Machado¹
1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introduction: Post-dural puncture headache (PDPH) is a common complication following neuraxial techniques. The gold standard for the treatment of PDPH is epidural blood patch (EBP). There is growing interest in peripheral nerve blocks (PNB) for PDPH treatment, including sphenopalatine ganglion and greater occipital nerve blocks and trigger point infiltration.

Goal of Study: The aim of this study was to evaluate the efficacy of peripheral nerve blocks in the treatment of PDPH after subarachnoid (SAB), epidural (EDB) or combined spinal-epidural (CSE) blocks in the obstetric population.

Methods: A retrospective study was conducted including all patients with PDPH at our institution between April 2016 and December 2017. Data was retrieved from clinical records and included: demographic data, anaesthetic technique, pain location and numeric pain score (NPS).

Results: Fifty patients received treatment for PDPH: 25 following SAB, 19 following EDB and 6 following CSE. Of these, 42 were managed with PNB as first-line treatment, 7 received

conservative treatment only, and 1 was treated with EBP. There was significant improvement in the NPS after the first course of blocks ($Z = -4,875$; $p < 0.001$) and after the second course of blocks ($Z = -2.389$; $p = 0.017$). A >50% improvement in NPS was observed in 85.7% of patients after the first course of blocks and in 69.2% of patients after the second course of blocks. All patients requiring EBP for successful treatment had PDPH following EDB or CSE. Other factors associated with the need for EBP were cervical pain ($p < 0.001$) and immediate detection of accidental dural puncture ($p = 0.004$).

Conclusion: This data shows that PNB are effective non-invasive techniques for relieving the pain component of PDPH in obstetric patients. The use of PNB for the treatment of PDPH may also completely avoid the need for EBP for PDPH following SAB.

CO02 - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE CEFALÉIAS COM BLOQUEIOS ANESTÉSICOS OCCIPITAIS

Ângela Abreu¹, Leonor Rebordão¹, Elsa Parreira¹
1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

Introdução: Os bloqueios do nervo grande occipital e pequeno occipital são utilizados em diferentes tipos de cefaleias nomeadamente cefaleia em salvas, enxaqueca e neuralgias do occipital. A melhoria clínica poderá estar associada a neuromodulação da dor ao nível dos centros nociceptivos mas o mecanismo de ação ainda não está bem esclarecido.

Objetivos: Apresentar os resultados de doentes submetidos a bloqueios anestésicos num centro de cefaleias.

Metodologia: Análise retrospectiva de doentes submetidos a tratamento com bloqueio anestésico occipital entre janeiro de 2017 e fevereiro de 2019 com o objetivo de avaliar indicação para bloqueio, presença de dor à palpação occipital, fármacos utilizados, tratamento unilateral ou bilateral, resposta terapêutica e efeitos adversos.

Resultados: Foram incluídos dezanove doentes (14 mulheres e 5 homens) com idade média de 49,8 anos. Dos doentes tratados um doente apresentava o diagnóstico de cefaleia de tensão; três de cefaleia cervicogénica; cinco de cefaleia em salvas; oito com enxaqueca; um com nevralgia do occipital e um com cefaleia secundária. Os doentes foram submetidos em média a 1,3 tratamentos.

Uma doente perdeu seguimento e três doentes necessitam de repetição de tratamento por reagramento, em média, ao fim de 1 mês. Três doentes aguardam reavaliação. Os restantes apresentaram melhoria sustentada após um único tratamento. No grupo de doentes com cefaleia em salvas não houve qualquer melhoria sintomática. Os fatores preditores para melhoria dos doentes tratados foram a presença de dor à palpação na emergência dos nervos grande occipital e pequeno occipital. Os tratamentos foram bem tolerados em todos os doentes, não havendo intercorrências de relevo.

Conclusão: O bloqueio anestésico occipital é um tratamento bem tolerado e que parece apresentar, na maioria dos doentes, uma resposta sustentada com melhoria global da cefaleia. O principal fator preditor de melhoria foi presença de dor à palpação na emergência nervos grandes occipital e pequeno occipital.

CO03 - EXPERIÊNCIA DO HOSPITAL DA CRUZ VERMELHA PORTUGUESA NO TRATAMENTO DA NEURALGIA DO TRIGÉMEO ATRAVÉS DE RIZOTOMIA DO GÂNGLIO TRIGEMINAL

Miguel Cordeiro¹

1-Hospital da Cruz Vermelha Portuguesa

Introdução: A neuralgia do trigémeo é uma cefaleia crónica, recorrente, frequentemente muito intensa, no território do nervo trigémeo. É frequentemente refractaria a várias formas de tratamento médico. Nestes casos pode-se recorrer à radiofrequência do gânglio do trigémeo.

Objetivos: Procuramos avaliar a eficácia e segurança das rizotomias com radiofrequência do gânglio do trigémeo efectuadas na nossa instituição.

Metodologia: Avaliamos retrospectivamente o grau de dor (VAS) de doentes com diagnóstico de neuralgia do trigémeo, antes e após a realização de rizotomia com radiofrequência do gânglio trigeminal nos últimos 5 anos na nossa instituição.

Resultados: Da pesquisa na base de dados do Hospital encontramos 7 doentes tratados com radiofrequência para neuralgia do trigémeo nos últimos 5 anos. Foram tratadas 6 mulheres, a idade média foi de 68,7 anos, permaneciam com diagnóstico de neuralgia do trigémeo sintomática com grau de dor em média de VAS 9,4 resistentes a várias formas de tratamento médico em média há 2,9 anos. Em 4 doentes havia neuralgia no território V2 bilateralmente, em um doente no território de V2 bilateralmente e em 2 doentes no V2 e v3 unilateralmente. Todos os doentes sentiram uma melhoria muito significativa dos sintomas após a rizotomia por radiofrequência do gânglio

trigeminal. Após a intervenção a dor residual era em média de VAS 1,2. O controlo foi feito no mínimo a 1 ano e no máximo após 5 anos da terapêutica. Foi registado o pior valor de VAS ao longo das consultas de seguimento. Seis dos doentes referiram parestesias no território de V2 durante meses a anos após a terapêutica que consideraram pouco incomodativa.

Conclusão: A rizotomia com radiofrequência do gânglio do trigémeo é uma terapêutica segura e eficaz para o tratamento desta cefaleia na nossa experiência.

CO04 - ESTIMULAÇÃO CORTICAL MOTORA PARA NEURALGIA TRIGÉMEO REFRACTÁRIA ASSOCIADA A DOENÇA DESMIELINIZANTE

Gonçalo Cabral¹, Marcelo Mendonça^{1,2,3}, Alexandra Seromenho-Santos^{4,5}, André Caetano^{1,2}, Carla Reizinho⁴

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa; 3-Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 5-Departamento de Anatomia, Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: A neuralgia do trigémeo (NT) é uma causa incomum de dor facial afetando menos de 0,1% da população no geral. Os doentes com doenças desmielinizantes do espectro da esclerose múltipla (EM) apresentam um risco 20 vezes superior ao da população geral de desenvolver NT, sendo esta difícil controlo farmacológico (ou cirúrgico) mais difícil, com taxa de resposta inferior comparativamente à NT clássica.

Caso Clínico: Apresentamos um homem de 62 anos com uma história de 17 anos de evolução de paroxismos de dor facial (tipo choque, de duração de segundos na região V2/V3 à direita). As queixas tiveram início aos 45 anos e o estudo complementar com ressonância magnética de neuroeixo mostrou lesões hiperintensas em T2 na medula espinhal, infratentoriais, justacorticais e periventriculares sugerindo doença desmielinizante, sendo feito o diagnóstico de síndrome radiológica isolado (RIS), nunca tendo apresentado sintomas clínicos sugestivos do diagnóstico de EM. Após falência terapêutica múltipla (carbamazepina, pregabalina, baclofeno e duloxetine), o doente foi submetido a descompressão vascular de contato neurovascular aos 53 anos. Por persistência das queixas foi, um ano mais tarde, submetido a radiocirurgia estereotáxica, com remissão completa dos sintomas e suspensão do tratamento farmacológico. Dois anos depois houve nova recaída, tendo reintroduzindo-se oxcarbazepina, baclofeno, pregabalina e duloxetine. Dado o efeito fraco na redução da intensidade, frequência ou gravidade dos episódios foi proposto para estimulação cortical motora. Aos 62 anos, 17 anos após início das queixas e 3,5 anos após a estimulação cortical motora, mantém-se assintomático (salvo dois períodos de agravamento ultrapassados como ajuste dos parâmetros de estimulação) e sem necessidade de tratamento farmacológico.

Conclusão: A estimulação cortical motora pode ser uma abordagem a considerar em doentes com NT refratária relacionada com doença desmielinizante.

CO05 - NEURALGIA DO AURÍCULO-TEMPORAL: UMA ENTIDADE FACILMENTE ESQUECIDA

Maria João Pinto^{1,2}, Ana Luísa Rocha^{1,2}, Andreia Costa^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

Introdução: A neuralgia do nervo aurículo-temporal (NAT) é um diagnóstico incomum e ainda pouco reconhecido, muitas vezes preterido em favor de outras patologias mais frequentes. A instituição atempada de terapêutica é fulcral.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, de 44 anos, apresentou-se com cefaleia temporoparietal direita intensa, acompanhada por fotofobia, náuseas e vômitos, com 10 semanas de evolução. Durante este período foi observada por vários neurologistas, tendo sido medicada com topiramato até 75 mg bid e eletriptano 20 mg para tratamento agudo. À data da observação no SU, sob eletriptano e combinação de ergotamina e cafeína diários, sem benefício. Não apresentava alterações no exame neurológico, estudo analítico ou TC cerebral. Realizou fluidoterapia, paracetamol 1 g ev, metoclopramida 10 mg ev e prednisolona 250 mg ev, sem eficácia. Ligeira melhoria com valproato de sódio 1 g ev, embora com rápida recrudescência da dor. Internada por suspeita de estado de mal de enxaqueca e provável cefaleia por uso excessivo de associação de analgésicos. No internamento, objetivada dor localizada ao território de enervação do NAT direito, exacerbada pelo toque. Após bloqueio anestésico com lidocaína, verificou-se resolução de curta duração do componente algico. Iniciada gabapentina 100 mg id (posteriormente 300 mg) e desmame de topiramato, além da suspensão imediata de ergotamina e triptano. Após uma semana, por recidiva da dor temporal, efetuado novo bloqueio do NAT direito com lidocaína e triancinolona. Obteve-se resolução da cefaleia durante cerca de 3 semanas, no fim das quais foi realizado novo bloqueio do NAT, com benefício. As RM cerebral, da face (incluindo angioRM) e das articulações temporomandibulares não evidenciaram causas secundárias.

Conclusão: A localização da dor na neuralgia do aurículo-temporal obriga à exclusão de outras causas de cefaleia unilateral, através de uma detalhada anamnese, exame neurológico e, eventualmente, exames complementares de diagnóstico. Suspeitando-se desta entidade, o bloqueio anestésico do NAT pode funcionar também como prova diagnóstica.

CO06 - ELEGIBILIDADE PARA TERAPÊUTICA COM ONABOTULINUMTOXINA E ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP EM DOENTES COM ENXAQUECA NUMA CONSULTA EXTERNA DE CEFALÉIAS

Augusto Rachão¹, Elisa Silva¹, Cátia Fernandes Santos², Liliana Pereira¹, Miguel Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal); 2-Serviço de Psiquiatria, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal)

Introdução: A enxaqueca é uma doença muito prevalente, com impacto socioeconómico e morbidade significativos. É ocasionalmente refratária às terapêuticas estabelecidas. Alternativas como a OnabotulinumtoxinA e o Erenumab/Fremanezumab são comprovadamente eficazes e potencialmente úteis em doentes com insucesso terapêutico com outra profilaxia prévia.

Objetivo: Avaliar a elegibilidade de doentes com enxaqueca para estas terapêuticas, de acordo com o resumo das características do medicamento (RCM) e diferentes definições de enxaqueca refratária.

Métodos: Foi realizada uma análise demográfica dos doentes com enxaqueca referenciados para consulta de cefaleias entre junho de 2017 e fevereiro de 2019 e averiguado quais preenchem os critérios para iniciar OnabotulinumtoxinA ou Erenumab/Fremanezumab, definidos pelo RCM, e critérios para enxaqueca refratária de acordo com a Federação Europeia de Cefaleias (EHF) e a Sociedade Americana de Cefaleias (AHS).

Resultados: Em 92 doentes com enxaqueca a maioria era do sexo feminino (87,0%), com idade mediana de 39 anos. Predominava a enxaqueca sem aura (59,3% vs 34,1% com aura típica, 5,5% hemipléctica, 1,1% outras). O tempo mediano desde o início de sintomas foi 18 anos e a mediana de crises de 9 dias/mês. Tinham concomitantemente cefaleia por uso excessivo de medicação 25 doentes (27,2%). De acordo com o RCM, 23 doentes (25,0%) tinham indicação para tratamento com OnabotulinumtoxinA e 76 (82,6%) com Erenumab/Fremanezumab. Pela definição de enxaqueca refratária da EHF, nenhum doente tinha indicação, sendo que se se excluir o uso excessivo de medicação identifica-se 1 doente (1,1%). Pela definição da AHS 10 doentes (11,0%) tinham indicação.

Conclusão: Atendendo exclusivamente ao RCM identifica-se um elevado número de doentes candidatos a tratamentos preventivos mais dispendiosos. As definições de enxaqueca refratária não são consensuais, mas podem auxiliar na seleção para estas terapêuticas. Os critérios mais restritivos da EHF limitam a sua utilização em doentes com menos tempo de seguimento.

CO07 - PORQUE SE PÁRA O TRATAMENTO COM TOXINA BOTULÍNICA?

Ângela Abreu¹, Leonor Rebordão¹, Elsa Parreira¹

1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

Introdução: O tratamento com toxina botulínica tipo A está aprovado para enxaqueca crónica que apresenta resposta inadequada ou intolerância às medicações profiláticas da enxaqueca.

Objetivos: Averiguar o número de doentes com enxaqueca crónica e episódica frequente refratária a outras terapêuticas que suspenderam o tratamento com Botox® e o motivo.

Metodologia: Análise retrospectiva de doentes com enxaqueca refratária que foram submetidos a tratamento com toxina entre janeiro de 2016 e Fevereiro de 2019 que suspenderam o tratamento.

Resultados: Foram incluídos 33 doentes (29 mulheres e 4 homens) com idade média de 46,5 anos. Destes doentes, doze suspenderam o tratamento com toxina, dez dos quais eram mulheres e os restantes homens, com idade média de 51,8 anos. Os doentes apresentavam o diagnóstico de enxaqueca crónica sem aura, à exceção de dois doentes com diagnóstico de cefaleia episódica frequente. O número médio de tratamentos foi de 3 (mínimo de 1 e máximo de 6). Motivaram a suspensão do tratamento com toxina botulínica, após decisão partilhada pelo médico e doente, a ausência de benefício em seis doentes, apesar de resposta inicial; a melhoria significativa da cefaleia em quatro doentes, após espaçamento progressivo dos tratamentos; e reação alérgica noutra doente. Dois doentes reiniciaram tratamento por recorrência da cefaleia 6 e 9 meses após o último tratamento.

Conclusão: Neste grupo de doentes com enxaqueca refratária aos preventivos orais, a maioria responde ao tratamento

com toxina contendo cerca de 18% não responde à terapêutica combinada de toxina botulínica e preventivos orais salientando a necessidade de outras opções terapêuticas.

CO08 - CEFALEIA ATRIBUÍDA A PERTURBAÇÃO VASCULAR CRANIANA OU CERVICAL: RESULTADOS PRELIMINARES DE ESTUDO PROSPECTIVO

André Rêgo¹, Francisco Bernardo¹, Rita Pinheiro¹, Sofia Delgado¹, Elsa Parreira¹

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A cefaleia persistente associada ao AVC é uma entidade controversa maioritariamente descrita em estudos retrospectivos. Ainda assim, foi recentemente incluída na nova classificação ICHD-3.

Objectivo: Apresentar resultados preliminares de um estudo prospectivo, que pretende caracterizar a cefaleia persistente associada a AVC.

Métodos: Análise descritiva de um registo prospectivo unidimensional de todos os doentes com cefaleia associada a AVC, internados no serviço de Neurologia desde 3 Novembro de 2018 até Dezembro de 2019. Foram analisados dados demográficos, clínicos e imagiológicos, pretendendo-se um seguimento após alta aos 3 e 6 meses. Serão apresentados os resultados relativos à cefaleia aguda.

Resultados: Foram incluídos até à data 45 doentes com AVC, tendo sido excluídos 7 (6 por afasia/ disartria grave e 1 seguimento perdido). Não existiu um claro predomínio de género (47% do sexo feminino), idade mediana 63 anos (IIQ 51-75). Foram observados 31 doentes com AVC isquémico (82%), 5 com hematomas intra-cerebrais (13%) e 2 com HSA (5%). Oito doentes (21%) tiveram cefaleia aguda associada ao evento vascular, metade do sexo feminino, idade mediana de 55 anos (IIQ 40-65). Observaram-se sete doentes com AVC isquémico (4 em território cortical) e 1 com hematoma intra-cerebral. A maioria das lesões ocorreu em território vertebro-basilar (75%). Nenhum doente teve transformação hemorrágica ou edema importante subjacente em fase aguda. O NIHSS inicial mediano foi de 2 (IIQ 2-6). O diâmetro mediano das lesões foi de 37mm (IIQ 11-46). Metade dos doentes tinha história de enxaqueca. A localização foi tipicamente anterior e bilateral. O carácter da dor foi geralmente pulsátil ou tipo peso, normalmente constante. A duração mediana da dor foi de 3 dias (IIQ 2-8).

Conclusão: Neste pequeno grupo de doentes (maioritariamente com baixo NIHSS) apenas 21% apresentou cefaleia na fase aguda. Parece existir uma associação com a localização em território vertebro-basilar e história de enxaqueca.

CO09 - CARACTERIZAÇÃO DE DOENTES COM NEURALGIA DO TRIGÉMEO REFERENCIADOS A CONSULTA DE CEFALIAS: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA

Gonçalo Cabral¹, Filipa Serrazina¹, André Caetano^{1,2}, Miguel Viana Baptista^{1,2}

1-Serviço Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: A neuralgia do trigémeo é uma síndrome de dor facial unilateral, paroxística, tipo choque com origem no nervo trigémeo. Pode ser classificada em clássica, secundária ou idiopática.

O tratamento farmacológico de 1ª linha passa pelo uso de bloqueadores de canais de sódio (carbamazepina e oxcarbazepina)

Objetivos: Caracterização de doentes com diagnóstico de neuralgia trigémeo seguidos em consulta de Neurologia-Cefaleias em relação aos aspetos demográficos, etiologia e tratamento.

Métodos: Análise retrospectiva, através dos registos da consulta de Neurologia-Cefaleias de doentes que preenchem os critérios de diagnóstico clínico de neuralgia do trigémeo segundo a ICHD-3, entre 2014 e 2018.

Resultados: De entre 1227 doentes observados, foram identificados 24 doentes com neuralgia do trigémeo, sendo 15 (62,5%) do sexo feminino. A idade média de início das queixas foi de 58,5 anos. Quase metade (46%) foi referenciada de outra consulta do O lado esquerdo e o território mandibular foram os mais afetados. O lado esquerdo e o território mandibular foram os mais afetados. Dezoito doentes (75%) realizaram RM-CE, observando-se em 6 deles contactos neurovasculares e em 1 uma lesão isquémica crónica na protuberância. Seis deles foram classificados como neuralgia clássica, 11 como idiopática e um como neuralgia secundária. Em relação ao tratamento, em 13 doentes foi possível controlo sintomático com monoterapia de 1ª linha ou terapêutica dupla; um doente teve remissão espontânea sem medicação. Quase metade dos doentes descontinuou pelo menos um fármaco por efeitos secundários.

Conclusão: A distribuição demográfica e território mais afectado é sobreponível ao reportado na literatura. A maioria dos doentes apresenta uma neuralgia de causa idiopática. Grande parte dos doentes atingiu controlo sintomático da dor com tratamento de 1ª linha ou combinado. Os fármacos mais associados foram a lamotrigina, amitriptilina e a gabapentina.

CO10 - SÍNDROME DO ARDOR BUCAL – REVISÃO DE CASOS OBSERVADOS NA CONSULTA DE CEFALIAS

Filipa Carvalho¹, Joana Pinto¹, Ana Filipa Santos¹, Gisela Carneiro¹, Sara Varanda¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga

Introdução: A síndrome do ardor bucal é uma entidade complexa, de etiologia multifatorial, definida pela Classificação Internacional de Cefaleias como ardor ou disestesia intraoral, ocorrendo diariamente por mais de duas horas, durante mais de três meses, sem lesões clinicamente evidentes. Embora dividida em primária ou secundária por alguns autores, a sua classificação como uma entidade distinta quando resultante de uma patologia local ou sistémica permanece ainda controversa. **Objetivos:** Caracterização clínica dos casos de síndrome do ardor bucal observados na consulta de cefaleias de um centro, entre outubro de 2014 e janeiro de 2019.

Métodos: Revisão da base de dados de doentes referenciados à consulta, com identificação daqueles que cumpriam os critérios de diagnóstico em vigor. Recolha de variáveis sociodemográficas e clínicas relevantes.

Resultados: Foram incluídas quatro doentes, com idades compreendidas entre os 58 e os 88 anos. Em todas, a sintomatologia teve início após a menopausa. A duração dos sintomas até ao diagnóstico variou de 24 a 108 meses, sendo descrito por todas ardor intraoral, bilateral, com envolvimento da língua. Em dois casos, o ardor foi referido também nos lábios e gengivas, associando-se a alteração do paladar. O padrão diurno constante de ardor foi descrito em duas doentes. Três doentes apresentavam antecedentes de doença psiquiátrica. Numa doente, foram identificados e suspensos três fármacos com associação causal à síndrome do ardor bucal, embora com persis-

tência das queixas. Todas foram observadas por Estomatologia. O tratamento com clonazepam tópico e sistémico foi tentado em todas as doentes, com melhoria parcial em três.

Conclusão: Alertamos para o atraso no diagnóstico de uma entidade debilitante, de abordagem difícil e desafiante, cuja melhor estratégia terapêutica permanece por definir. O seu reconhecimento precoce, a par da identificação e suspensão atempada de fatores desencadeantes, poderão, assim, contribuir para atenuar as dificuldades observadas no tratamento e orientação destes doentes.

CO11 - CEFALÉIAS CRÓNICAS: FACTORES DE RISCO E PROGNÓSTICO

Axel Ferreira¹, Paulo S. Coelho¹

1-Hospital Pedro Hispano

Introdução: A cefaleia crónica é uma causa major de dor e incapacidade. A identificação de factores que permitem diferenciar os doentes com maior risco permite uma melhor avaliação diagnóstica e a definição de um plano terapêutico mais adequado.

Objetivos: Identificar características clínicas e demográficas que permitam diferenciar doentes com risco de desenvolver cefaleia crónica e aqueles que permanecem apenas com cefaleia episódica.

Métodos: Análise retrospectiva dos dados clínicos e demográficos obtidos a partir da consulta de Cefaleias do Hospital Pedro Hispano.

Resultados: Foram analisados os dados de 61 doentes, 36 com cefaleia crónica e 25 com cefaleia episódica. A média de idades foi de 48 *versus* 46 anos respectivamente. A percentagem de homens foi de 19% *versus* 20%. O nível sócio-económico era baixo em 61% *versus* 48%. A percentagem de doentes com sintomas visuais paroxísticos foi de 14% *versus* 48%. A percentagem de doentes com depressão foi de 56% *versus* 12% e a percentagem de doentes com quadro ansioso foi de 58% *versus* 8%. A percentagem de doentes com insónia frequente foi de 31% *versus* 12%. A percentagem de doentes com critérios para cefaleia por uso excessivo de medicação foi de 25% *versus* 8%. A média de número de falências terapêuticas foi de 1.86 *versus* 0.6. A percentagem de doentes com suspeita de cefaleia secundária foi de 36% *versus* 8%. A percentagem de doentes com lesões inespecífica em RM cerebral é de 41% *versus* 21%.

Conclusão: As características demográficas das duas amostras são homogéneas. As variáveis que demonstraram maior valor preditivo foram: o nível socioeconómico, a coexistência de depressão e/ou de ansiedade, a presença de insónia frequente, a existência de critérios para cefaleia por uso excessivo de medicação, o número de falências terapêuticas, a possibilidade de existência de cefaleia secundária e a existência de lesões inespecífica na RM cerebral.

CO12 - O EFEITO DA ALODÍNIA NA QUALIDADE DO SONO EM DOENTES COM ENXAQUECA É MEDIADO PELA DEPRESSÃO E ANSIEDADE

André Caetano^{1,2}, Marcelo Mendonça^{1,2}, Filipa Ladeira¹, Raquel Barbosa¹, Cláudia Borbinha¹, João Pedro Marto¹, Laurete Conceição¹, Bruna Meira¹, Marco Fernandes¹, Miguel Viana-Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-CEDOC – Chronic Diseases Research Center, Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal

Introdução: Existe uma relação bidireccional entre cefaleias e perturbações do sono e entre alodínia e comorbilidades psiquiátricas. Sabemos que os doentes com enxaqueca e alodínia têm pior qualidade de sono, contudo nenhum estudo avaliou o possível efeito mediador da depressão e ansiedade na relação entre alodínia e qualidade do sono.

Objetivos: Avaliar o efeito mediador da depressão e ansiedade na relação entre a qualidade do sono e a presença de alodínia nos doentes com enxaqueca episódica.

Métodos: Um estudo transversal foi realizado com doentes com enxaqueca episódica observados consecutivamente em primeira consulta de Neurologia. Os participantes preencheram um questionário com informação demográfica, clínica, o Índice de Qualidade de Sono de Pittsburgh (PSQI), a escala de alodínia com 12 itens e a escala para ansiedade e depressão hospitalar. A relação entre alodínia e qualidade de sono foi estudada com o coeficiente de correlação de Spearman. Por fim, foi aplicado um modelo de mediação múltipla em paralelo para avaliar o efeito indireto da alodínia na qualidade do sono através dos mediadores depressão e ansiedade.

Resultados: Entre 124 doentes (94,4% sexo feminino; média 39,3 anos), 100 (80,6%) tinham má qualidade de sono (PSQI \geq 5). Uma correlação moderada ($r = 0,408$) foi encontrada entre alodínia e qualidade de sono. Utilizando o modelo de mediação em paralelo, foi encontrado um efeito direto da alodínia na qualidade do sono de 0,39; um efeito direto de 0,14; e um efeito indireto estandardizado de 0,24 (IC95%: 0,12-0,35), estatisticamente significativo. Especificamente, uma proporção significativa do efeito da alodínia na qualidade do sono (61,5%) é mediada através da depressão e ansiedade.

Conclusão: Os doentes com valores mais altos de alodínia têm pior qualidade de sono, com uma porção significativa do efeito mediado por valores mais altos de sintomas depressivos, o que poderá ter implicações terapêuticas.

CO13 - (6415) - INTERVIR PSICOLÓGICAMENTE NA ENXAQUECA ATRAVÉS DAS EMOÇÕES

Odília Cavaco¹

1-Instituto Politécnico da Guarda

Introdução: A relação entre dor e emoções é sustentada por toda a investigação sobre dor, desde o surgimento da teoria do portão de Melzack e Wall. Na enxaqueca, a dor constitui o sintoma mais incapacitante. O trio emocional ansiedade, depressividade e irritabilidade tem sido fortemente identificado como fator precipitante e/ou de manutenção da enxaqueca.

Objetivos: O primeiro objetivo do nosso estudo foi criar um protocolo terapêutico – treino de estados de ânimo funcionais (TEAF), dirigido aos aspetos afetivo-emocionais da dor enxaquecosa. Ou seja, desenvolver estados de ânimo antagónicos aos que são habitualmente experienciados pelos indivíduos enxaquecosos antes e durante os episódios de enxaqueca (ansiedade, depressividade e irritabilidade). O segundo objetivo foi testar a eficácia deste protocolo e compará-la com a de outro já existente, dirigido aos aspetos sensoriais, o treino de bio-absorção imagética (TBI).

Métodos: Num estudo de tipo experimental foram constituídos três grupos. Um grupo foi sujeito ao TBI, um outro foi sujeito ao TEAF (grupos experimentais – quatro semanas de *baseline* e oito semanas de tratamento) e o terceiro grupo não foi sujeito a qualquer intervenção (grupo controlo – quatro semanas de *baseline* e oito semanas em “lista de espera”). Os grupos foram comparados entre si relativamente à intensidade

e frequência das crises e aos sintomas associados à enxaqueca.

Resultados: Quer a intensidade, quer a frequência das crises, mostraram uma diminuição ao longo do tempo nos grupos experimentais, sobretudo no grupo sujeito ao TEAF, o que não aconteceu no grupo de controlo. Os sintomas associados revelaram também uma clara diminuição, sobretudo no grupo sujeito ao TBI, em contraste com o grupo de controlo. Resultados que merecem ser discutidos/refletidos.

Conclusão: Os resultados apontam para a relação entre enxaqueca/dor e o trio emocional negativo; e para a importância clínica de apostar em intervenções psicológicas baseadas nas emoções.

CO14 - HEADACHE GAGE. UMA FERRAMENTA BASEADA NO CALENDÁRIO PARA AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA ENXAQUECA

Raquel Gil-Gouveia¹, Ines Brás Marques¹, Sara Machado^{2,3}, Elsa Parreira^{1,3}, Isabel Pavão Martins⁴

1-Centro de Cefaleias, Hospital da Luz, Lisboa; 2-Centro de Cefaleias, Hospital da Luz – Oeiras; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca; 4-Consulta de Cefaleias, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

Introdução: O seguimento e monitorização de doentes com cefaleias primárias em consulta é um desafio sobretudo pela ausência de uma medida prática, consensual, que quantifique o impacto das cefaleias, englobando os objectivos terapêuticos mais relevantes.

Objetivo e Métodos: Validar o “Headache Gauge”, uma medida que utiliza a informação contida nos calendários de cefaleias (intensidade, duração e frequência das crises) e calcula um valor ponderado da percentagem de tempo perdido para a enxaqueca, num determinado período. Neste estudo, o “Headache Gauge” foi calculado numa amostra consecutiva de doentes com enxaqueca e cefaleia de tensão, sendo o seu valor correlacionado com alguns questionários de avaliação de impacto frequentemente utilizados na enxaqueca, o MIDAS, HIT-6, HURT, assim como com uma medida de qualidade de vida (SF-12) e de produtividade laboral (WPAI).

Resultados: Foram incluídos 231 doentes com uma idade média de $37,4 \pm 10,6$ anos, dos quais 90,5% são mulheres, 86,1% têm enxaqueca. O “Headache Gauge” variou entre 0.21 a 58.12, apresentando uma média de $10,8 \pm 9,8$, sendo significativamente mais elevado nas cefaleias crónica que nas episódicas ($18,7 \pm 12,7$ versus $7,9 \pm 6,4$, $p < 0,0001$), sendo independente das características demográficas e diagnóstico. Apresentou correlação significativa com HURT, MIDAS, HIT-6 e SF-12 e, destes, foi o que melhor se correlacionou com a frequência das crises.

Conclusão: O “Headache Gauge” é uma medida de cálculo fácil, baseada nos calendários que se parece correlacionar com o impacto da doença de forma mais próxima da frequência das crises – que é o objectivo primário dos ensaios clínicos – e que parece independente do diagnóstico.

CO15 - CEFALIAS NO TRABALHO, ONTEM. UM ESTUDO PILOTO DO IMPACTO DAS CEFALIAS NUMA POPULAÇÃO EMPREGADA

Raquel Gil-Gouveia¹
1-Hospital da Luz

Introdução: A perda de produtividade associada às cefaleias em Portugal foi estimada, por extrapolação de dados europeus, em 482 milhões de euros, muito embora nunca tenha sido efetuado nenhum estudo de impacto das cefaleias no nosso País.

Objetivo e Métodos: O objetivo deste estudo é estimar o impacto e a perda de produtividade laboral atribuíveis às cefaleias numa população ativa, empregada, utilizando um questionário on-line com a metodologia de identificação da prevalência pontual das “cefaleias ontem”.

Resultados: A taxa de participação neste estudo foi de 5,4%, sendo os participantes mais frequentemente mulheres (254, 78,9%) com uma idade média de 37,6 anos, 63,9% destas sofrem de enxaqueca. A prevalência pontual de cefaleias num dia de trabalho foi 14,6%. A perda de produtividade atribuível às cefaleias foi de 27,7%, considerando que ocorreu 2 horas de absentismo e 37,5% de redução superior a 50% na produtividade laboral; 60% dos funcionários acreditam ser capazes de compensar o trabalho perdido devido às cefaleias, mas não o tempo familiar e/ou social. Nesta amostra, o custo total das cefaleias foi de 289.384 € por ano, 94% deste associado a custo de perda salarial.

Conclusão: A prevalência pontual de cefaleias nesta amostra foi sobrestimada devido a um viés de participação. Efetuando uma estimativa conservadora, o custo total anual de perda salarial atribuível às cefaleias nesta empresa foi 1.318.520 € que representa cerca de 4.980.979.896 € extrapolando para toda a população ativa portuguesa, 10 vezes superior da estimativa europeia.

CO16 - ANÁLISE EXPLORATÓRIA DO ABSENTISMO NA CONSULTA DE CEFALIAS

Elisa Martins Silva¹, Augusto Rachão¹, Cátia Fernandes Santos², Miguel Rodrigues¹, Liliana Pereira¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal); 2-Serviço de Psiquiatria, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal)

Introdução: O acompanhamento médico periódico é fundamental na abordagem do doente com cefaleia. As faltas conduzem ineficiência de recursos e associam-se a pior prognóstico. Pretendemos identificar fatores de risco para absentismo na Consulta de Cefaleias (CC).

Métodos: Estudo retrospectivo por análise dos processos da CC dum hospital terciário, entre junho/2017 e fevereiro/2019. Análise descritiva das características demográficas, clínicas e ambientais e associação com absentismo. Apresentam-se estimativas de frequência e análise inferencial (SPSS 25ã).

Resultados: Foram referenciados 167 utentes, com predomínio do sexo feminino (83,2%; n=139) e idade mediana de 39 anos (amplitude 17-86). Destes, 39 (23,4%) faltaram à primeira consulta. No grupo de utentes com consultas subsequentes agendadas, 61% (79 em 129) faltaram. A frequência global de absentismo foi 23,3% (84 em 360). O absentismo foi superior nos mais novos (idade mediana 35,5 vs 44, $p=0,011$), não casados (56,7% vs 39,8%,

$p=0,046$), com CC no Verão (67,9% vs 46,8%, $p=0,042$) e de manhã (54,0% vs 32,1%, $p=0,035$). Os doentes com enxaqueca faltaram menos (42,4% vs 60,0%, $p=0,024$). Faltaram mais à primeira consulta utentes referenciados internamente (33,9% vs 17,6% provenientes dos cuidados de saúde primários, $p=0,017$) e com comorbilidade médica significativa (26,1% vs 7,5%, $p=0,008$). Em análise multivariada permanecem significativos consulta no Verão ($p=0,009$) e referência interna ($p=0,023$). O tempo mediano até CC não foi significativo (119 dias vs 102, $p=0,162$).

Não se verificou relação com género, atividade, duração ou frequência da cefaleia, coexistência de cefaleia por excesso de medicação ou patologia psiquiátrica nem feriado na semana da consulta.

Conclusão: Embora vários fatores sociodemográficos pareçam relevantes para o absentismo, a interação entre eles determinou que apenas consulta no Verão e referência interna condicionem falta à consulta. A referência interna cativou menos doentes, pelo que se admite maior motivação quando enviado por um médico com melhor relação de proximidade.

CO17 - HOSPITAL RESOURCE USE AND COSTS IN MANAGING MIGRAINE PORTUGUESE PATIENTS WHO HAVE FAILED PREVIOUS PROPHYLACTIC TREATMENT: FINDINGS FROM THE BECOME STUDY

Catarina Silva¹, **Pedro A Laires**¹, **Joana Parreira**¹, **Isabel Pavão Martins**², **Liliana Pereira**³, **Paulo Coelho**⁴, **Martinho Pimenta**⁵, **Emma Ramsdem**⁶, **Shannon Ritter**⁷, **Josefin Snellman**⁸

1-Novartis Farma, Porto Salvo, Portugal; 2-CHLN, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 3-Hospital Garcia de Orta, Almada; 4-U LSM, Hospital Pedro Hispano, Matosinhos; 5-Hospital CUF Infante Santo, Lisboa; 6-Trial Form Support; 7-Novartis Pharmaceuticals Corporation; 8-Novartis Pharma AG, Basel

Introduction: Migraine affects more than 10% of the global population. Previous studies reported meaningful migraine-related healthcare resource use (HCRU) and costs likely to increase in difficult-to-treat patients. However, no Portuguese-specific data has been published so far.

Objectives: To characterize migraine-related HCRU and National Health System (NHS) costs in Portuguese patients who have failed at least one migraine prophylactic treatment from the hospital's perspective.

Methods: BECOME observational study was conducted across 17 European countries and Israel between Nov 2017-Aug 2018 entailing part 1 (cumulative-hospital data) and part 2 (patient-level data). Part 2 included patients aged 18-65 years, attending public/private headache centers as outpatients or inpatients, with migraine diagnosis, 4 or more monthly migraine days (MMD) and evidence of at least 1 prophylactic treatment failure (TF) in the past 5 years. A Steering Committee provided recommendations. Annualized self-reported HCRU (except medication) and its costs were calculated for the part 2 Portuguese sample. Unitary costs were extracted from available public data (Portaria n°254/2018).

Results: The Portuguese sample ($n=103$) had 99% females, mean age of 43.8 (SD=11.4), mean MMD of 10.4 (SD=6.1), 40% TF1, 29% TF2 and 31% TF3+. Patients attended a mean of 3.5 (SD=4.8) neurologist visits/year, 1.8 (SD=8.9) hospital non-medical visits/year, 1.1 (SD=1.9) emergency admissions/year and 0.1 (SD=0.5) hospitalizations/year and performed 0.3 (SD=0.8) CT scans/year and 0.1 (SD=0.3) MRI/year. TF1/TF2+/TF3+ patients averaged 2.6/4.1/5.9 neurologist visits/year, 2.1/1.6/3.1 hospital non-medical visits, 1.0/1.1/1.4 emergency admissions/year, 0.0/0.1/0.2

hospitalizations/year, 0.5/0.2/0.3 CT scans/year and 0.1/0.1/0.1 MRI/year. Mean annual cost per patient was €352. Cost per TF1/TF2+/TF3+ patient was €280 (range: €0-€1.304)/€400 (range: €0-€6.141)/€576 (range: €0-€6.141) with neurologist/emergency visits being cost-drivers. Within TF2+, mean cost by MMD 4-7/8-14/15+ patient was €207 (range: €0-€1.636)/€626 (range: €0-€6.141)/€438 (range: €0-€1.404).

Conclusion: Our results show that annual NHS cost per patient increases with number of prophylactic TFs, which highlights a higher healthcare need in more difficult-to-treat patients.

CO18 - QUALIDADE DA REFERENCIAÇÃO DOS CUIDADOS DE SAÚDE PRIMÁRIOS PARA A CONSULTA DE CEFALÉIAS DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Ana Sofia Costa¹, **Sara Varanda**², **Ana Filipa Santos**², **Susana Oliveira**¹

1-Unidade de Saúde Familiar Gualtar, ACES Cávado I – Braga;

2-Hospital de Braga

Introdução: As cefaleias são uma causa comum de procura dos cuidados de saúde primários, tendo reconhecido impacto na qualidade de vida.

Objetivo: Caracterizar a referenciação dos cuidados de saúde primários à consulta de cefaleias do serviço de neurologia de um hospital terciário, no norte de Portugal, e aferir a qualidade da informação.

Métodos: Estudo observacional, descritivo e retrospectivo. A amostra compôs-se de doentes referenciados pelo médico de família, de outubro de 2014 a junho de 2018. Para a recolha de dados foram consultados os registos informáticos da referenciação. Categorizaram-se qualitativamente as referenciações, tendo em conta o número de variáveis descrito de um total de dez em estudo.

Resultados: A amostra compreendeu 144 doentes, com média de idades de 39 anos e predomínio de mulheres. Cerca de metade das referenciações não classificou a cefaleia. Das restantes, a maioria eram cefaleias primárias: enxaqueca não especificada (29,2%), enxaqueca com aura (7,6%) e cefaleia de tensão (5,6%). Os motivos de referenciação mais frequentes foram a persistência das queixas e a refractariedade ao tratamento (19,4%). Apesar disso, a maioria não mencionou a terapêutica sintomática (58,3%) e preventiva (80,6%) realizada. O exame neurológico foi descrito em 23,6% dos casos e a realização de exame de imagem foi relatada em 47,2%. A qualidade das referenciações foi má em 18,8%, insuficiente em 41,6%, razoável em 32,0%, boa em 6,9% e excelente em 0,7%.

Conclusão: Detetaram-se lacunas importantes nas referenciações, que podem ser um obstáculo à orientação dos doentes com cefaleia. A implementação de estratégias que aproximem os diferentes níveis de cuidados é importante para melhorar a qualidade dos serviços de saúde nesta área.

CO19 - PREVALÊNCIA DE OUTRAS CEFALÉIAS PRIMÁRIAS NUMA CONSULTA HOSPITALAR DE CEFALÉIAS – REVISÃO DE 4 ANOS

Octávia Costa¹, **Joana Braga**², **Margarida Lopes**¹, **Gisela Carneiro**¹, **Sara Varanda**¹

1-Hospital de Braga, Braga; 2-Hospital de Santa Maria Maior, Barcelos

Introdução: As outras cefaleias primárias subclassificam-se em dez entidades, podendo ocorrer com cefaleias primárias

mais comuns ou isoladamente.

Objetivos: Revisão dos casos de outras cefaleias primárias diagnosticados numa consulta de cefaleias.

Métodos: Estudo retrospectivo do registo de doentes consecutivos referenciados à consulta de cefaleias de um hospital central, entre 2014 e 2018. Revisão dos processos e classificação dos casos de acordo com os critérios da Classificação Internacional de Cefaleias. Subanálise dos casos com outras cefaleias primárias relativamente a características sociodemográficas, origem da referência, diagnósticos, duração dos sintomas e tratamento.

Resultados: Reviram-se os processos de 525 doentes, dos quais 17 apresentavam outras cefaleias primárias (58,8% mulheres, 17-76 anos, mediana de 54 anos). A maioria foi referenciada dos cuidados de saúde primários. Os diagnósticos específicos foram cefaleia primária associada à actividade sexual (4), em guinada (3), da tosse (2), por estímulos frios (2), numular (2), hipóptica (2) e cefaleia diária persistente desde o início (2). Qua-

tro doentes apresentavam concomitantemente outra cefaleia primária, tipo tensão (3) e enxaqueca (2). Em cinco casos verificou-se correspondência entre a hipótese do médico que referenciou e o diagnóstico estabelecido. Relativamente ao tempo até ao diagnóstico, verificou-se <1 ano em oito casos, 1-4 anos em seis casos e >12 anos num caso. Em média, estes doentes apresentaram cefaleia em 9,6 dias/mês. Dois doentes apresentaram incapacidade para trabalhar. O fármaco mais prescrito foi a indometacina (7), seguindo-se a amitriptilina (2). Seis doentes preferiram manter-se sem medicação.

Conclusão: A prevalência destes tipos de cefaleias foi ligeiramente superior à descrita noutras séries. O intervalo considerável até ao diagnóstico revela lacunas na educação da população relativamente às dores de cabeça e dos médicos em relação a estes tipos de cefaleias. O facto de um número relevante de doentes preferir manter-se sem tratamento indicia que o esclarecimento diagnóstico constitui uma abordagem terapêutica.

CASOS CLÍNICOS

CC01 - NEURALGIA DO TRIGÉMIO RECORRENTE COMO COMPLICAÇÃO DE EMPIEMA EPIDURAL

Diogo Reis Carneiro¹, João Pinheiro², Rui Araújo³, Isabel Luzeiro¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: A neuralgia do trigémio (NT) é uma cefaleia grave do adulto. A NT secundária é devida habitualmente a causas pós-infecciosas, traumáticas, desmielinizantes ou tumorais. A infecção de seios cranianos, sendo uma causa típica de cefaleias, raramente desencadeia crises de NT.

Caso Clínico: Homem de 53 anos, com queixas de paroxismos de dor excruciante, tipo “choque-elétrico” acompanhados de disestesia. A dor durava segundos e localizava-se na região craniana frontal esquerda, territórios da divisão oftálmica do nervo trigémio (V1), sendo ainda desencadeada pelo toque nesse local. O exame neurológico restante não apresentava alterações, mas à observação a região supraorbitária revelava uma cicatriz antiga e discreto edema. Não havia febre nem outros sinais de inflamação local. Existia história prévia de acidente com traumatismo crânio-encefálico 30 anos antes, do qual resultou fratura de afundamento do osso frontal e região supraorbitária esquerda tendo o doente sido sujeito a craniectomia frontal com cranioplastia. 18 anos depois, o doente inicia paroxismos de dor nevrálgica em V1 esquerdo, encontrando-se como causa uma empiema epidural e tendo sido substituído o material protésico. O mesmo quadro recorreu 3 vezes nos anos seguintes, sempre com resolução após antibioterapia. Há 3 anos colocou uma malha de titânio no osso frontal. A TC crânio-encefálica mostrava a malha de titânio na região orbitofrontal esquerda e o seio frontal preenchido com conteúdo presumivelmente inflamatório, em continuidade com os restantes seios cranianos esquerdos e a incluir ramos distais de V1 esquerdo. A flora detectada era polimicrobiana e o doente iniciou tratamento com ceftriaxone, vancomicina e metronidazol. A dor resolveu após o tratamento da infecção.

Conclusão: Deformidades anatómicas congénitas ou adquiridas podem predispor a processos infecciosos intracranianos que devem ser rapidamente tratados. O contacto entre o material inflamatório dos empiemas recorrentes e V1 desencadeia as crises nevrálgicas deste doente.

CC02 - (6401) - PUPILA TÓNICA DE ADIE E ENXAQUECA – COINCIDÊNCIA OU CONSEQUÊNCIA?

Filipa Serrazina¹, Gonçalo Cabral¹, André Caetano^{1,2}, Miguel Viana-Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: A pupila tônica de Adie é, por definição, uma pupila midriática não reativa à luz e moderadamente reativa à acomodação, que resulta da disfunção de fibras parassimpáticas do gânglio ciliar ou pós-ganglionares. A possível relação entre a pupila tônica de Adie e a enxaqueca é conhecida desde 1981 no entanto, a co-ocorrência destas duas entidades clínicas foi raramente reportada.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma senhora de 36 anos com antecedentes de enxaqueca sem aura episódica e neuralgia do trigémio em território V2-V3 direito, idiopática, com 5 anos de evolução. Admitida ao SU por quadro de cefaleia bifrontal com uma semana de evolução, pulsátil, intensa e agravada face às habituais, associada a náuseas e com cinesiofobia, a que se soma sensação de pressão periorbitária esquerda. Nesta altura nota, ao acordar, dilatação pupilar do olho esquerdo. À observação era evidente anisocória, com pupila direita 2,5 mm e esquerda 5 mm, esta sem reflexo fotomotor direto ou consensual, sem ptose ou outras alterações de relevo ao exame neurológico. O estudo complementar analítico e por neuro-imagem foi inóceno e, na ausência de outros achados, foi feito o diagnóstico de pupila tônica de Adie. Nos dias seguintes assistiu-se a melhoria gradual da cefaleia com o ajuste da terapêutica analgésica, bem como redução do tamanho pupilar à esquerda e recuperação da resposta fotomotora mantendo, contudo, ligeira anisocória.

Conclusão: O presente caso pretende ilustrar a ocorrência concomitante de enxaqueca e pupila tónica de Adie constatando-se que, à semelhança do descrito na literatura, a cefaleia precede a midríase e esta pode persistir por vários meses. Apesar de não ser clara a fisiopatologia, alguns autores defendem a relação com vasospasmo prolongado, que pode ocorrer durante as crises de enxaqueca.

CC03 - OTALGIA MIGRANOSA – UMA VARIANTE INCOMUM DE ENXAQUECA

Maria João Malaquias¹, Carlos Andrade¹

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A otalgia como dor referida é um sintoma frequente. Tem um diagnóstico diferencial vasto, atendendo à complexa inervação sensitiva do pavilhão auricular, composta pelos nervos cranianos V, VII, IX e X e os cervicais C2 e C3.

Caso Clínico: Mulher de 44 anos, com antecedentes de patologia osteoarticular degenerativa lombar e sem história pessoal ou familiar de cefaleia. É referenciada à consulta de neurologia por dor no pavilhão auricular, com seis anos de evolução. A dor é pulsátil, bilateral (pior à direita) e não irradia para outras localizações. Está associada a fotofobia, sonofobia e náuseas. Por vezes, também acompanha-se por acufenos e vertigem. Não apresenta padrão circadiano definido, sendo que tem como desencadeantes o calor local (como secar o cabelo ou exposição solar) e o período catamenial. As crises duram 24 horas e têm uma frequência de 3 a 4 por mês (superior no Verão). A dor é exacerbada pelo toque local e nunca foram notados eritema ou edema auriculares. O exame físico e neurológico, incluindo a inspeção das regiões cervical, peri-auricular e da articulação temporomandibular não revelou alterações. O estudo de causas secundárias foi negativo. O tratamento com zolmitriptano foi parcialmente eficaz; o topiramato reduziu substancialmente a frequência das crises.

Conclusão: Apresentamos um caso de otalgia com características de enxaqueca e resposta ao tratamento anti-migranoso. Não apresenta critérios de enxaqueca com aura do tronco ou vestibular. Da revisão da literatura encontram-se alguns casos semelhantes e o mecanismo postulado é a sensibilização central do complexo trigeminocervical, que também inerva o pavilhão auricular. Pretendemos alertar para a raridade desta etiologia, que provavelmente encontra-se sub-reconhecida pela ausência de critérios diagnósticos e para a eficácia do tratamento tradicionalmente usado na enxaqueca.

CC04 - CEFALIA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE VASCULITE SISTÊMICA

Margarida Lopes¹, Eduardo Freitas^{1,2}, Inês Carvalho¹, Sara Varanda¹, Margarida Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Luzia, Viana do Castelo

Introdução: A vasculite pode afectar exclusivamente o SNC ou ser sistémica, envolvendo vasos em múltiplos órgãos. Ambas as formas podem associar-se a cefaleias por atingimento de vasos meníngeos ou por complicações, como as hemorragias intracranianas.

Caso Clínico: Doente de 35 anos recorreu ao serviço de urgência por cefaleia inaugural com cinco dias de evolução, frontotemporal e occipital, de predomínio esquerdo, pulsátil, com náuseas associadas, agravamento em decúbito e melhoria mas recorrência após analgesia. Apresentava exame neurológi-

co normal. Na admissão, constatado perfil tensional elevado e lesão renal aguda. As análises mostraram aumento de marcadores inflamatórios com imunologia e serologias víricas negativas. A TC-CE não mostrou alterações e foi submetido a punção lombar, com pressão de abertura de 28 cmH₂O e exame do LCR normal. A angio-RM revelou irregularidades nos segmentos A2, porção proximal dos segmentos M1 e A1 direitos e artérias cerebrais posteriores. A angiografia mostrou irregularidade de ramos distais das ACM, admitindo-se relação com vasculopatia inflamatória. A ecografia e eco-Doppler renais mostraram alterações sugestivas de estenose da artéria renal e rim direito de menores dimensões, achados confirmados em RM abdominopélvica. Na presunção de vasculite com envolvimento cerebral e renal, iniciou corticoterapia, com resolução das cefaleias, melhoria da função renal e normalização dos marcadores inflamatórios.

Conclusão: As vasculites são causas importantes de cefaleia secundária. Apesar de carecerem de especificidade diagnóstica, é importante valorizar as cefaleias, caracterizá-las e identificar sinais de alarme, pois podem constituir a primeira manifestação de envolvimento do SNC. Um rápido diagnóstico e instituição de tratamento adequado são essenciais para prevenir complicações graves.

CC05 - ANEURISMA SACULAR DA ACI EM DOENTE COM CEFALIA EM SALVAS. UMA RELAÇÃO CAUSAL OU UM ACASO?

Bruno Silva¹, Diogo Carneiro¹, Helena Gens¹, Isabel Luzeiro¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A cefaleia em salvas, caracteriza-se por episódios de dor muito intensa, unilateral, supraorbitária ou temporal com duração de 15-180 minutos, acompanhando-se de sintomas disautónómicos, ocorrendo 1 a 8 episódios por dia. A existência de alterações estruturais que possam explicar os sintomas, reclassificam a cefaleia como secundária.

Caso Clínico: Mulher, 58 anos, referenciada a consulta Neurologia por episódios de cefaleia hemicrania esquerda, maior intensidade na região periorbitária, duração de minutos a horas (<4 horas) ocorrendo várias vezes por dia (média de 5). À cefaleia, associam-se sintomas disautónómicos (rinorreia e lacrimejo). Encontrava-se medicada com indometacina e uma panóplia de vários fármacos sem benefício terapêutico. Alguns episódios tinham início nocturno, 90 minutos depois de adormecer, despertando-a e acompanhados de grande inquietude. Diagnosticada com cefaleia em salvas episódica e medicada com verapamil e zolmitriptano/sumatriptano em SOS, melhorando. Posteriormente e por cronificação dos episódios, realizou tratamento com toxina botulínica do tipo A (protocolo PREEMPT) com melhoria da dor (constante, tipo moedouro, com exacerbações menos intensas). O estudo com RM-CE e angiografia, revelaram aneurisma sacular no segmento cavernoso da ACI esquerda. A doente foi internada electivamente para tratamento endovascular com *stent*, com resolução do quadro. Após três semanas livre de dor, apresentou novo período de episódios de cefaleia periorbitária esquerda com sintomas disautónómicos. Iniciou tratamento de transição com prednisolona oral com melhoria sintomática.

Conclusão: Numa cefaleia em salvas, por cronificação e refratariedade, foi realizado tratamento com toxina botulínica A, que não sendo indicação formal, aliviou as queixas da doente. O estudo complementar, revelou aneurisma da ACI esquerda, e a resolução das queixas após o seu tratamento favoreceu a reclassifi-

ção da cefaleia como secundária. Contudo, após três semanas do procedimento endovascular a doente iniciou novo período de salvas com as características iniciais, com reposta favorável a corticoterapia oral. Pondera-se o tipo de tratamento preventivo.

CC06 - DOR FACIAL IDIOPÁTICA PERSISTENTE – A ANTERIORMENTE DESIGNADA “DOR FACIAL ATÍPICA”

Rafaela Vaz¹, Lia Jorge¹, Inês Vaz Silva¹, Sónia Viegas¹

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: A dor facial idiopática persistente (DFIP) é uma dor que não apresenta as características das nevralgias cranianas, nem pode ser atribuída a qualquer outra doença. Estudos sobre sua prevalência são escassos, mas as análises de alguns dos estudos disponíveis sugerem que a prevalência na população em geral pode estar entre 0,01% e 0,3%. A prevalência no género feminino é superior à do masculino (aproximadamente 2:1). A fisiopatologia da DFIP é desconhecida, a literatura disponível sugere que a sensibilização anormal do sistema nociceptivo trigeminal possa desempenhar um papel crucial no seu desenvolvimento.

Caso Clínico: Doente do género feminino, 48 anos de idade, referenciada à consulta de Estomatologia por dor orofacial à direita, acompanhada da sensação de parestesias e edema transitório. Referia aparecimento do quadro clínico após intervenção cirúrgica por Otorrinolaringologia (septoplastia), e com 9 meses de evolução. Ao exame objetivo, era apenas identificável uma palpação dolorosa do músculo masseter direito; a avaliação de territórios nervosos era inocente. A tomografia computadorizada dentascan de que se fazia acompanhar não revelava qualquer alteração, bem como a ortopantomografia. Foi medicada empiricamente com ácido alfa-lipóico 600 mg e proposta para tratamento injetável com toxina botulínica para a resolução do quadro miofascial. Foi ainda encaminhada para consulta de Neurologia, para exclusão de outras entidades de dor orofacial crónica.

Conclusão: A DFIP de carácter crónico e padrão unilateral intermitente, é descrita como surda, profunda, de localização imprecisa, sem distribuição neurológica específica, perda sensorial ou outros défices neurológicos. A dor pode surgir iatrogenicamente, após cirurgias ou traumatismos faciais (nomeadamente envolvendo dentes ou gengivas), mas persiste sem qualquer causa local demonstrável. Este caso clínico reúne algumas características desta entidade, no entanto, deverão sempre ser tidas em conta outras entidades de dor orofacial crónica. A abordagem terapêutica destes doentes passa pela associação da terapêutica medicamentosa à terapia cognitivo-comportamental.

CC07 - NEURALGIA DO TRIGÉMEO SECUNDÁRIA A LESÃO ISQUÉMICA DA PROTUBERÂNCIA: CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Gonçalo Cabral¹, Filipa Serrazina¹, André Caetano^{1,3}, Teresa Palma², Miguel Viana Baptista^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: A neuralgia do trigémeo segundo a ICHD-3 é classificada segundo a etiologia como clássica, secundária ou

idiopática. As causas secundárias são sobretudo atribuíveis a tumores da fossa posterior ou a lesões desmielinizantes. A neuralgia secundária a lesão isquémica da protuberância é uma etiologia rara.

Caso Clínico: Mulher de 67 anos, com antecedentes pessoais relevantes hipertensão arterial controlada, encaminhada para consulta de Neurologia- Cefaleias por queixas com um ano de evolução de paroxismos de dor lancinante tipo choque a envolver territórios de V2 e V3 à esquerda, com duração de cerca de 2 segundos, frequência de 1-10 vezes por dia, com desencadeantes como escovar os dentes ou sorrir. Negava outras queixas ou episódios prévios de disfunção neurológica ictal. Ao exame neurológico apresentava ténues sinais piramidais do hemisfério direito. Realizou RM-CE que revelou imagem lacunar na vertente externa esquerda da protuberância, na emergência do nervo trigémeo esquerdo, de natureza isquémica crónica. Houve uma resposta completa à terapêutica com oxcarbazepina até na dose de 900 mg/dia.

Conclusão: Na literatura estão reportados apenas 9 casos de neuralgia secundária a lesão isquémica da protuberância. A maioria melhorou rapidamente com terapêutica sintomática. A fisiopatologia desta entidade não está totalmente esclarecida, mas admite-se a possibilidade de desmielinização das fibras do trigémeo e consequentemente geração ectópica de impulsos e transmissão efática, à semelhança das placas desmielinizantes. Assim, o enfarte isquémico da protuberância, embora raro, deve ser considerado no diagnóstico diferencial de causas secundárias de neuralgia do trigémeo. Embora a fisiopatologia esteja por esclarecer, parece haver uma boa resposta à terapêutica sintomática clássica.

CC08 - (5378) - SÍNDROME SMART (STROKE-LIKE MIGRAINE ATTACK AFTER RADIATION THERAPY) - DOIS CASOS NÃO REVERSÍVEIS

Vera Montes¹, Sandra Sousa¹, Cátia Carmona¹, Fernando Pita¹
1-Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida

Introdução: A síndrome SMART (*stroke-like migraine attack after radiation therapy*) é uma complicação rara e tardia da radioterapia cerebral. Caracteriza-se por episódios, geralmente reversíveis, de cefaleia associada a défices neurológicos focais, com alterações típicas na RM cerebral.

Casos Clínicos: Apresentamos dois casos de síndrome SMART, com evolução neurológica desfavorável.

Caso 1 - Homem de 47 anos, com antecedentes de linfoma do SNC aos 13 anos, submetido a radioterapia cerebral, com hemiparesia direita espástica sequelar, foi admitido no SU por episódio de cefaleia frontal associada a afasia e agravamento da hemiparesia direita. O eletroencefalograma não mostrou atividade paroxística e o doppler transcraniano era normal. A RM-encefálica com gadolínio mostrou hipersinal subcortical frontal e parietal em T2 FLAIR. Teve alta com recuperação parcial dos défices, sob terapêutica com antiepilético e antiagregação plaquetária. Na reavaliação aos 6 meses, o exame neurológico era sobreponível, mantendo episódios transitórios semelhantes e que remitem espontaneamente.

Caso 2 - Homem de 55 anos, com antecedentes de astrocitoma cerebral aos 38 anos, submetido a radioterapia cerebral. Vários internamentos por episódios recorrentes e transitórios de cefaleia, afasia, transtorno sensitivo, e alteração do estado de consciência, interpretados como crises epiléticas vs AIT. Recorre ao SU por afasia global e alteração do estado de consciência. A RM-cerebral mostrou hiperintensidade cortical girifor-

me temporal esquerda em T2 FLAIR e realce leptomeníngeo após gadolínio. O Doppler transcraniano, punção lombar e o estudo eletroencefalográfico não mostraram alterações. Teve alta sob aspirina e levetiracetam e, na reavaliação aos 6 meses, mantinha afasia, embora menos marcada.

Conclusão: Apesar de extremamente rara, a síndrome SMART deve ser sempre considerada em doentes com cefaleia, défices neurológicos recorrentes e história de irradiação craniana. O espectro clínico é alargado, desde um curso benigno e reversível a formas severas e eventualmente irreversíveis, como nos casos apresentados.

CC09 - (6403) - CRISES DE FLUSHING UNILATERAL: UMA MANIFESTAÇÃO ATÍPICA DA NEUROPATIA DO TRIGÉMIO PÓS TRAUMÁTICA

Daniela Garcez¹, Mariana Fernandes¹, Pedro Montalvão², Ilda Costa¹

1-Serviço de de Neurologia, Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Instituto Português de Oncologia, Lisboa

Introdução: As cefaleias trigémico-autónómicas e, em menor extensão, a nevralgia do trigémio e a enxaqueca são entidades bem conhecidas a que se associam a disfunção autónoma craniana. Por outro lado, a neuropatia do trigémio pós traumática cursa na maior parte das vezes com hiper ou hipotalgia, sendo o envolvimento autónomo menos frequente.

Caso Clínico: Mulher de 38 anos operada em 2008 aependimoma do quarto ventrículo e submetida a tratamento com radioterapia adjuvante. Biopsada concomitantemente a lesão esfenoidal direita que se revelou benigna. Poucos meses após procedimento iniciou episódios de parestesias dolorosas da hemiface direita associadas a prurido e, por vezes, acompanhadas de *flushing* exuberante ipsilateral. Iniciou lamotrigina com resolução das queixas álgicas mantendo, contudo, queixas de prurido intenso e episódios auto-imitados de *flushing* que se tornaram cada vez mais frequentes, com duração entre 30 minutos a 6 horas; nega manipulação cutânea. Ao exame neurológico apresenta hipostesia em V2 e V3 direitas, tendo-se objetivado a presença de lesões eritematosas em V2 através de registos fotográficos no domicílio. Apresenta ainda sinais sequelares do tronco. Imagiologicamente manteve-se sempre em remissão ao

longo destes anos.

Conclusão: Descrevemos um caso atípico de neuropatia do trigémio iatrogénica, com manifestações predominantemente autónomas, pouco descrito na literatura.

CC10 - CEFALEIA EM SALVAS SINE CEFALEIA - CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Vera Montes¹, Sandra Sousa¹, Cátia Carmona¹, Fernando Pita¹
1-Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida

Introdução: A cefaleia em salvas (CS) caracteriza-se por uma cefaleia com duração de 15 a 180 minutos, com frequência de até 8 vezes por dia, associada a um ou mais sintomas disautónómicos ipsilaterais. A presença de cefaleia é essencial para o diagnóstico, sendo esta tipicamente unilateral, localizada nas regiões supraorbitária e / ou temporal. Apresentamos um caso extremamente raro de CS *sine cefaleia*.

Objetivos e Métodos: Apresentação de caso clínico e revisão da literatura de casos de CS *sine cefaleia*.

Resultados: Mulher de 57 anos, não fumadora, é avaliada por episódios, desde há 4 anos, de ptose do olho direito e hiperemia conjuntival ipsilateral, com duração de 15 a 30 minutos, e frequência de até 4 vezes por dia. Os episódios não são acompanhados por cefaleia ou dor no território do nervo trigémio. O exame neurológico durante o episódio revela ptose do olho direito e hiperemia conjuntival, sendo normal fora do período de crise. A RM-encefálica não revelou alterações.

Da revisão da literatura, encontramos 18 casos publicados de CS *sine cefaleia*, 16 do sexo masculino e 2 do sexo feminino, 11 CS episódicas e 7 crónicas. Os episódios apresentavam uma duração de 15 a 660 minutos, com frequência de 3 a cada mês até 8 por dia. Dois desenvolveram cefaleia, até 15 anos depois.

Conclusão: No caso clínico apresentado, a ausência de cefaleia impede que se cumpram os critérios diagnósticos para CS. No entanto, a existência de sinais disautónómicos estritamente unilaterais que remitem completamente, a sua frequência e duração, são típicos de CS. Também o inverso, isto é, a presença de cefaleia sem sinais autónómicos, tem sido descrito. Apesar de raros, estes casos demonstram que os dois componentes da CS podem ocorrer de forma independente, reforçando a existência de um espectro amplo de sinais e sintomas associados às CS.

CASOS CLÍNICOS INTERATIVOS

CCI01 - CEFALEIA TRIGÊMINO-AUTONÓMICA-TIC?

Ângela Abreu¹, Elsa Parreira¹

1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

Introdução: Cefaleias trigémino-autonómicas (CTA) e neuralgia do trigémio (NT) podem ocorrer no mesmo doente (quer as formas primárias quer secundárias), separada ou concomitantemente e muitas vezes sobrepõem-se clinicamente.

Caso Clínico: Homem de 76 anos que, em 2011, inicia dor periorbicular esquerda, muito intensa, com duração de 10-15 minutos associada a olho vermelho, lacrimejo e rinorreia. Tinha entre 2 a 6 crises por dia, por vezes desencadeadas pela mastigação. Foi medicado com verapamilo e manteve episódios sazonais de dor ligeira, de predomínio noturno. Em 2014 iniciou crises intensas com sensação de choque elétrico supraciliar esquerdo, duração entre segundos a 25 minutos, sem acompanhantes e desencadeadas por movimentos cefálicos bruscos, mastigação, lavagem de dentes e toque no nariz. Foi medicado com carbamazepina e prednisolona com melhoria. Por diversas vezes, em surto, fez oxigénio de alto débito sem melhoria sintomática. Na RM-CE apresentava contacto neurovascular à esquerda. Nos meses seguintes manteve dores esporádicas, apenas quando tocava no nariz ou se assoava, ligeiras, de predomínio noturno. Em 2017, após redução de carbamazepina, teve marcado agravamento na intensidade e frequência das crises. A dor localizava-se ao canto interno do olho, por vezes frontal ou occipital, tipo choque elétrico, com duração de segundos, desencadeada por falar e mastigar, com rinorreia e lacrimejo associados, com predomínio noturno. Chegou a ter 50 crises por dia. Com o aumento de dose de carbamazepina e início da iamotrigina as dores passaram a tipo picada, apenas desencadeada por estímulos táteis com subsequente melhoria progressiva quer da intensidade quer da frequência.

Conclusão: Com este caso pretendemos discutir as dificuldades diagnósticas nas cefaleias de curta duração muitas vezes só possível pela resposta à terapêutica. NT e CTA podem coexistir no mesmo doente ou alternar ao longo do tempo sendo o diagnóstico diferencial particularmente difícil quando a NT se associa a sinais autonómicos.

CCI02 - CEFALIAS PÓS CIRURGIA DE MENINGIOMA GIGANTE

Joana Pinto¹, Filipa Carvalho¹, Ana Filipa Santos¹, Gisela Carneiro¹, Sara Varanda¹

1-Hospital de Braga

Introdução: As cefaleias atribuídas a traumatismo ou lesão da cabeça e/ou do pescoço estão entre as cefaleias secundárias mais comuns e englobam a entidade “cefaleia atribuída a craniotomia”. Algumas séries demonstram que aproximadamente metade dos doentes com esta patologia têm outros tipos de cefaleias pré-operatórias.

Caso Clínico: Homem de 43 anos, submetido a exérese cirúrgica de meningioma gigante do tubérculo selar. Referenciado à consulta de cefaleias pelo neurocirurgião assistente por cefaleias, com início pós-operatório presumido. Nesta consulta, apurou-se o início das cefaleias dois anos antes da cirurgia: consistiam em episódios de instalação gradual, de dor temporal direita e bifrontal com evolução para holocraniana, com carácter de aperto ou pulsátil, intensidade variável entre 6-8/10 e duração de 1-2 dias, associada a náuseas e intolerância à luz, ao ruído e ao movimento, aliviando com o decúbito e a aplicação de frio. Três meses antes da craniotomia, notou início de hiposmia e agravamento da intensidade e duração das cefaleias, tendo sido detetado o tumor em exame de imagem. Foi operado, retomando cefaleias no segundo dia pós-operatório, com as características habituais, mas persistentes e diárias, que mantinha na primeira consulta de cefaleias, três anos depois da cirurgia. Tomava diariamente ibuprofeno. Apresentava alodinia na região temporal direita, no local da incisão cirúrgica. Após correção do abuso medicamentoso, passou a relatar outros episódios de cefaleias: matinais, bifrontais, em peso, de intensidade 2-3/10, com cerca de uma hora de duração, associados a hipersonolência diurna e roncopatia; realizou polissonografia que confirmou síndrome de apneia obstrutiva do sono moderada.

Conclusão: Este caso evidencia a necessidade de conscienciar outras especialidades relativamente à importância de caracterizar as cefaleias, pois decorreu um período de cinco anos até à referenciação para uma consulta especializada e, consequentemente, até ao diagnóstico dos cinco tipos prováveis de cefaleias, primárias e secundárias, deste doente.

35º CONGRESSO NACIONAL DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROCIRURGIA

Lisboa | 23-25 Maio 2019

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia



COMUNICAÇÕES ORAIS

Comunicações Orais 1

5ª feira, 23 maio 2019, 14h30-16h00 – Sala A

Moderadores: Amets Sagarrabay; Gustavo Bentes Soares

CO001 - SINKING SKIN FLAP SYNDROME AND PARADOXICAL HERNIATION FOLLOWING HEMICRANIECTOMY

Gonçalo Cabral¹, Joana Tavares², Ana Luís², Luis Marques², José Cabral²

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introduction: Sinking skin flap syndrome (SSFS) is a rare, important complication of a craniectomy characterized by neurological dysfunction which may infrequently progress to paradoxical herniation (PH) and it improves with cranioplasty. It's mostly reported 5-10 months after decompressive craniectomy (DC) for neurotrauma. Several mechanisms have been theorized as contributing to this syndrome, such as: atmospheric pressure exceeding intracranial pressure and intracranial hypotension due to CSF depletion.

Case Report: We report the case of a 41 year-old, admitted with a GCS of 7, after severe traumatic brain injury (left acute subdural hematoma, subarachnoid hemorrhage and multiple brain contusions). Initially treated with a left craniotomy and drainage of the subdural hematoma, on the following day, because of refractory intracranial hypertension, was submitted to a left DC and right frontal EVD placement. She gradually improved to a GCS of 11 (E4,VT2,M5) and started rehabilitation at the ICU. Depression of the skin flap became progressively more apparent (even after EVD removal - 1 month after first placement).

Nearly 1.5 months after craniectomy, her neurological status abruptly declined to GCS of 4. CT-scan showed a sunken scalp and severe PH. Emergent cranioplasty was performed with immediate clinical (GCS 11) and radiological improvement. Later, she needed a ventriculoperitoneal shunt for post-traumatic hydrocephalus treatment.

Conclusion: SSFS with PH is a threafull, unusual phenomenon, commonly associated with a prolonged time to cranioplasty. Nonetheless, as in this case, it can occur after a short time. Early recognition and treatment is imperative, as it may lead to coma and death.

Palavras-chave: Sinking skin flap syndrome, Paradoxical herniation, Decompressive craniectomy, Cranioplasty.

CO002 - CARACTERIZAÇÃO DA ABORDAGEM CIRÚRGICA INICIAL DE DOENTES COM HEMATOMAS SUBDURAIS AGUDOS

Pedro Cunha Teles¹, Lia Pappamikail¹, Artur Lourenço¹, Joaquim Pedro Correia¹, Clara Romero¹, Gonçalo Neto D'almeida¹, Fátima Lopes¹

1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Objetivo: Caracterização da abordagem cirúrgica inicial de doentes com hematomas subdurais agudos (HSDA) e influencia de variáveis como Escala de Coma de Glasgow (GCS) à admissão, reatividade pupilar, desvio da linha média, volume do hematoma, discrasias hemorrágicas, pressão intracraniana (PIC) e presença de contusões nessa decisão.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo de 52 casos de HSDA. Foram selecionados indivíduos adultos (≥18 anos), com GCS entre 5-15, submetidos a craniotomia/craniectomia, com sensor de PIC, entre 2013 e 2017.

Resultados: Cerca de 9,6% dos doentes realizaram craniectomia ad initium, apresentando em média um volume de hematoma de 71 mL e desvio da linha média de 16 mm. Estes doentes apresentaram pior *outcome* neurológico, com GCS de 6,6 à saída da Unidade de Cuidados Intensivos Polivalente (UCIP).

Aproximadamente 15,4% dos doentes submetidos a craniotomia necessitaram de re-intervenção. Destes 4 realizaram craniectomia com GCS média à saída da UCIP de 7.

Não se observou uma diferença significativa na mortalidade entre os doentes submetidos a craniotomia ou craniectomia.

O *outcome* neurológico e a mortalidade pós-cirúrgica correlacionaram-se com a GCS à admissão, discrasias hemorrágicas e desvio da linha média ($p < 0.05$).

Doentes com PIC mais elevada, anisocoria à admissão e obliteração das cisternas apresentaram pior *outcome* neurológico e mortalidade

Conclusão: Pacientes craniectomizados apresentam tendencialmente um estado neurológico mais grave, com desvio da linha média e um volume de hematoma significativamente superior.

A abordagem inicial permanece discutível, contudo variáveis como GCS à admissão, volume do hematoma, desvio da linha média e *outcome* neurológico poderão integrar uma ferramenta de auxílio à abordagem inicial.

Palavras-chave: Hematoma Subdural Agudo, craniotomia, craniectomia.

CO003 - HIDROCEFALIA EM DOENTES SUBMETIDOS A CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA: A EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO

Rúben Cardoso¹, Vítor Silva¹, Carla Domingos¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A craniectomia descompressiva é considerada, por alguns autores, um factor de risco independente para o desenvolvimento de hidrocefalia. Estudos recentes mostram uma incidência de 11,9% - 36% de hidrocefalia pós craniectomia descompressiva, valores bastante significativos já que a hidrocefalia pode conduzir a prognósticos mais desfavoráveis nestas situações.

Material e Métodos: Os autores reuniram os dados clínicos e imagiológicos relativos a 95 doentes submetidos a craniectomia descompressiva (CD) no Serviço de Neurocirurgia do CHUC entre Janeiro de 2013 e Dezembro de 2017. O estudo consistiu na avaliação das características demográficas, clínicas, imagiológicas, tratamento cirúrgico e prognóstico dos 14 doentes que desenvolveram um quadro de hidrocefalia pós craniectomia descompressiva (HPCD).

Resultados: Verificou-se um quadro de hidrocefalia em 14 dos 95 doentes submetidos a craniectomia descompressiva (14,7%) sendo o diagnóstico baseado em dados clínicos e imagiológicos. A técnica cirúrgica usada na craniectomia descompressiva e a presença de hígromas subdurais no pós-operatório teve influência no desenvolvimento de hidrocefalia. O tratamento desta condição consistiu essencialmente na derivação ventrículo-peritoneal, sendo que a derivação lombo-peritoneal, a derivação ventricular externa e a cranioplastia per se também foram métodos usados na resolução da hidrocefalia.

Nos casos de HPCD o tempo de internamento foi superior e prognóstico dos casos analisados foi desfavorável, com um GOS compreendido entre 1 e 3.

Conclusão: A hidrocefalia é uma complicação comum pós craniectomia descompressiva. Os mecanismos fisiopatológicos para desenvolvimento de HPCD ainda não são completamente conhecidos. Serão necessários estudos prospectivos multicêntricos e controlados para obter conclusões mais fidedignas.

Palavras-chave: Craniectomia descompressiva; hidrocefalia

CO004 - TRIGNOCEFALIA: TÉCNICA CIRÚRGICA E REVISÃO DA SERIE 2010-2017

Joana Oliveira¹, Vasco Carvalho¹, Patricia Polonia¹, Rui Vaz¹, Josue Pereira¹

1-Hospital São João

Introdução: As craniosinostoses têm uma incidência estimada de 0,5 a 1/1000 nascimentos, sendo a trignocefalia das menos prevalentes. O tratamento cirúrgico está indicado, quer pela correção estética quer pela correção/prevenção da ambliopia. A indução anestésica e controlo de perdas sanguíneas são difíceis neste grupo etário.

Material e métodos: No período compreendido entre janeiro de 2009 e dezembro de 2017 foram submetidas a correção cirúrgica de craniosinostose 55 crianças das quais 15 trignocefalias. Foram avaliadas as características dos doentes, os tempos médios anestésicos, cirúrgicos, as necessidades transfusionais e tempos médios de internamento e enfermaria. Foi realizado inquérito aos pais sobre grau de satisfação com a cirurgia e resultado estético.

Os autores descrevem a técnica utilizada de reconstrução

em três planos, utilizando material de fixação reabsorvível relacionando-os com resultados obtidos.

Resultados: Treze doentes são do sexo masculino com idades compreendidas entre os 9 e os 14 meses (média de 11,3 meses à data da cirurgia). O tempo médio de internamento foi de 7,33 dias com 1,13 dias de média de internamento em unidade de cuidados intensivos. Perdas hemáticas médias de 99,86 ml com tempo médio de cirurgia de 3h 30 m. Tempo de follow-up médio de 23 meses.

Conclusões: A técnica utilizada permite bom resultado funcional e estético. O material de fixação craniana adotado permite diminuição do tempo operatório final, com repercussões positivas no tempo e qualidade do internamento hospitalar. A moldagem e fixação rápida das placas ao crânio possibilita ainda uma grande versatilidade na remodelação craniana, o que favorece o efeito estético pretendido.

Palavras-chave: Trignocefalia

CO005 - INFLUÊNCIA DOS ACHADOS DO DOPPLER TRANSCRANIANO NA TOMADA DE DECISÕES EM NEUROCIRURGIA PEDIÁTRICA: ESTUDO RETROSPECTIVO DE 10 ANOS.

Rui Duarte Armindo¹, Maria Manuel Santos², Francisco Abecasis³, Cláudia C. Faria², José Miguéns²

1-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 3-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE

O Doppler transcraniano (DTC) é um método seguro e não invasivo que permite a medição das velocidades de fluxo nas principais artérias intracranianas e a aferição indireta dos valores de pressão intracraniana (PIC). Com este trabalho pretendemos avaliar a potencial utilidade que o DTC pode ter na orientação diagnóstica e terapêutica de doentes neurocirúrgicos pediátricos.

Estudo retrospectivo de 10 anos, com recolha de dados demográficos e clínicos de todos os doentes com idade inferior a 19 anos que realizaram DTC no Hospital de Santa Maria, após avaliação por um neurocirurgião, entre 01/01/2009 e 31/12/2018.

Foram incluídos na análise 187 doentes com média de idades de 8,7 anos; mais de metade (53,5%) foram submetidos a intervenção neurocirúrgica durante o episódio em estudo. Os tipos de patologia mais frequentemente estudadas por DTC foram trauma crânio-encefálico (44,4%) e patologia vascular do sistema nervoso central (20,9%), com o propósito de estimar o valor da PIC (86,6%), avaliar o grau de vasospasmo (9,6%) ou confirmar morte cerebral (3,7%). Em 21 casos os valores da PIC por DTC foram discordantes dos achados intra-operatórios (13 falsos positivos, 8 falsos negativos), correspondendo a valores de sensibilidade de 78,4% e especificidade de 89,6% na determinação de hipertensão intracraniana. Em 49,2% dos casos a atuação do neurocirurgião foi diretamente influenciada pelos achados descritos no DTC.

O DTC deve ser considerado na monitorização multimodal do doente pediátrico neurocirúrgico. A realização de exames seriados, monitorização clínica e outros exames complementares de diagnóstico contribuem para eliminação de eventuais erros na interpretação desta técnica.

Palavras-chave: DTC; PIC; neurocirurgia pediátrica

CO006 - TRAUMATISMO CRÂNIO-ENCEFÁLICO NÃO ACIDENTAL: EXPERIÊNCIA DO HOSPITAL DE SANTA MARIA.

Wilson Teixeira¹, Cláudia C. Faria², José Miguéns², Maria Manuel Santos²

1-Clinica Sagrada Esperança – Angola/Hospital Santa Maria;
2-CHLN/Hospital Santa Maria

Caracterização epidemiológica das crianças admitidas num hospital terciário com neurocirurgia pediátrica com diagnóstico de traumatismo crânio-encefálico não acidental.

Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes com idade inferior a 19 anos, internados no Hospital de Santa Maria com o diagnóstico de traumatismo crânio-encefálico não acidental entre 01/2016 e 12/2018. Foram avaliados dados demográficos e clínicos.

Foram admitidas 8 crianças com idades compreendidas entre 4 meses e 9 anos. Cinco doentes tinham idade inferior a 1 ano, sete eram do sexo masculino. As formas de apresentação foram: macrocrânia (n=2), fontanela tensa e irritabilidade (n=3), alteração do estado de consciência (n=3) e crises convulsivas (n=2). Em todos os doentes foram documentadas hemorragias retinianas. Os exames de imagem revelaram hematomas sub-durais (HSD) crónicos bilaterais em 50 % dos casos, HSD crónicos unilaterais em 25% dos doentes e HSD agudos unilaterais em 25% dos casos. Cinco doentes foram operados, tendo sido realizadas duas drenagens de HSD crónico por trepanação, uma colocação de sistema de derivação sub-duro-peritoneal, uma craniectomia descompressiva para drenagem de HSD agudo e uma colocação de drenagem ventricular externa com sensor de pressão intracraniana. Em 3 doentes, o tratamento foi conservador. Não se verificou mortalidade. Um doente ficou em estado de consciência mínima, com amaurose bilateral. As restantes crianças mantêm acompanhamento em consulta de desenvolvimento.

Sinais clínicos de hipertensão intracraniana, HSDs e hemorragias retinianas constituíram a tríade reveladora de TCE não acidental em idade pediátrica. Só um seguimento clínico longo permitirá determinar o impacto do TCE não acidental no desenvolvimento destas crianças.

CO007 - PREDITORES DE HEMIPARÉSIA E DE RECORRÊNCIA EM DOENTES COM HEMATOMA SUBDURAL CRÓNICO: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA DOS DOENTES ADMITIDOS NUM CENTRO NEUROCIRÚRGICO TERCIÁRIO NO ANO DE 2018

Diogo Luz¹, Gonçalo Freitas¹, Vítor Castro Ferreira¹, Manuel Cunha e Sá¹

1-Hospital Garcia de Orta

Objetivos: Avaliar de forma retrospectiva os preditores para existência de hemiparésia à admissão e de recorrência nos doentes com hematoma subdural crónico (HSDC) admitidos no serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta durante o ano de 2018.

Métodos: Foram analisados de forma retrospectiva os registos clínicos e tomografias computadorizadas (TC) pré-operatórias dos doentes admitidos com o diagnóstico de HSDC de Janeiro de 2018 a Dezembro de 2018. Foram analisadas as variáveis: sexo, idade, escala de coma de Glasgow (ECG), an-

tiagregação ou anticoagulação prévia, história de trauma, densidade do hematoma, lateralidade do hematoma, desvio das estruturas da linha média (DLM), máxima espessura do hematoma, presença e grau de hemiparésia pré e pós-operatória. Foi realizada uma análise descritiva e comparativa das variáveis em estudo, de forma a encontrar variáveis preditoras para a existência de hemiparésia à admissão e de recidiva de hematoma.

Resultados: Foram incluídos 57 doentes, 58% do sexo masculino, com idade média de 77 anos. Das variáveis em estudo identificou-se o DLM em TC pré-operatória como o único preditor de hemiparésia ($p < 0,001$), e a bilateralidade do HSDC ($p = 0,044$) como único preditor de recidiva.

Conclusão: A análise retrospectiva efectuada corrobora estudos recentes que identificam o desvio das estruturas da linha média como preditor para a existência de hemiparésia, e a bilateralidade do HSDC como único preditor para a recidiva de HSDC. Estes resultados contrastam com a literatura recente que tem identificado a hipocoagulação e antiagregação como fator de risco para recidiva.

Palavras-chave: Hematoma Subdural Crónico, Hemiparésia, Recidiva, Hipocoagulação, Antiagregação, Bilateral

CO008 - QUISTOS ARACNOIDEUS DIAGNOSTICADOS NA INFÂNCIA: 1 ANO NA CONSULTA DE NEUROCIRURGIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL SANTA MARIA.

José Hipólito-Reis¹, Maria Manuel Santos¹, Samuel Sequeira Lemos¹, Nuno Cubas-Farinha¹, Pedro Batista¹, Cláudia Faria¹

1-Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte

Objectivo: Caracterização epidemiológica dos quistos aracnoideus (QA) seguidos na consulta de Neurocirurgia Pediátrica do Hospital Santa Maria (HSM).

Métodos: análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes com idade inferior a 19 anos com diagnóstico de QA observados em consulta de neurocirurgia pediátrica do HSM entre 01/2018 e 01/2019. Avaliaram-se dados demográficos, imagiológicos e clínicos.

Resultados: Foram observados 79 doentes com idade inferior a 19 anos, sendo 65% do sexo masculino. A idade média de diagnóstico foi 4 anos (de pré-natal a 17 anos). Registaram-se 20 primeiras consultas. Em 61% dos doentes, o diagnóstico foi incidental; nos doentes sintomáticos, a apresentação mais comum foi macrocrânia. 4 doentes apresentaram rotura do QA para o espaço subdural. Em 2 destes foi esta a forma de apresentação com hipertensão intracraniana. A localização mais comum foi a fossa média (44%). O diâmetro máximo variou entre 9 e 120 milímetros.

37 doentes tinham sido tratados cirurgicamente e destes, 95% apresentavam sintomas. A apresentação mais frequente foi macrocrânia, a localização mais frequente foi a fossa média (38%) e o diâmetro máximo médio foi 55mm. Dos 4 doentes que apresentaram rotura, 3 foram operados.

Os doentes não operados apresentaram média de idade no diagnóstico de 7 anos, localização mais comum do QA na fossa média (50%) e 95% eram assintomáticos. O diâmetro máximo médio foi 35mm.

Conclusão: Os QA com apresentação sintomática e necessidade de tratamento cirúrgico apresentaram maior taxa de localização extra fossa média, rotura para o espaço sub-dural, grandes dimensões e uma menor idade de diagnóstico.

Palavras-chave: Quistos aracnoideus.

Comunicações Orais 2

5ª feira, 23 maio 2019, 14h30-16h00 – Sala B

Moderadores: Carla Silva; Joaquim Monteiro

CO010 - MANIFESTAÇÕES INTRACRANIANAS RARAS NO CONTEXTO DE INFEÇÕES PARANASAISRenata Marques¹, Cristiano Antunes¹, Maria João Machado¹, Hugo Pereira¹, Leandro Oliveira¹, Carlos Alegria¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga

Objetivos: Apesar de cada vez menos frequentes, as infeções intracranianas permanecem como patologias graves com necessidade de tratamento célere. Contudo, o diagnóstico rápido torna-se cada vez mais um desafio, podendo atrasar o início do tratamento. Este trabalho tem como objetivo rever manifestações intracranianas raras desta patologia.

Método: Procedeu-se a uma revisão da literatura, procurando complicações intracranianas de infeções paranasais. Ilustrou-se esta exposição com um caso de infeção do seio cavernoso a condicionar parésia bilateral do nervo abducente no contexto de uma pansinusite.

Resultados: Dentro das complicações intracranianas da patologia infecciosa sinusal, o acometimento do seio carvenoso é uma complicação pouco frequente. Relatamos o caso de um senhor de 74 anos, admitido no Serviço de Urgência do Hospital de Braga por cefaleias e diplopia binocular horizontal com 4 semanas de evolução. Apresentava parésia bilateral do nervo abducente e febre. A investigação inicial diagnosticou uma aparente lesão selar e uma pansinusite. Após estudo mais detalhado com uma RM-CE dirigida à região selar, esta revelou múltiplas coleções abcedadas centradas à sela turca com extensão bilateral aos seios cavernosos, em relação com a pansinusite. A antibioterapia intravenosa foi rapidamente instituída, os abscessos paranasais foram submetidos a drenagem, e a parésia bilateral do abducente reverteu.

Conclusão: Nos países desenvolvidos, a taxa de complicações infecciosas intracranianas tem vindo a diminuir. No entanto, isto apenas nos deve alertar para a necessidade de aumentarmos o índice de suspeição em relação a estas manifestações incomuns da patologia infecciosa paranasal, onde o tratamento precoce é fulcral para uma evolução benigna.

Palavras-chave: infeções paranasais, infeções intracranianas, complicações intracranianas, infeção do seio cavernoso, pansinusite

CO011 - CIRURGIA DA EPILEPSIA - 7 ANOS DE EXPERIÊNCIASérgio Sousa¹, Vasco Sá Pinto¹, Diogo Pereira¹, Michel Mendes¹, Rui Rangel¹, Alfredo Calheiros¹

1-Centro Hospitalar e Universitário do Porto

A epilepsia refractária constitui uma doença desafiante com um impacto devastador na qualidade de vida.

65 pacientes com epilepsia intratável foram intervencionados no nosso Centro. Dados demográficos foram recolhidos sistematicamente. Resultados aos 6 meses e 1 ano após procedimento, assim como no final do seguimento, foram objectivados utilizando a escala Engel. A redução da medicação antiépiléptica foi também avaliada.

A etiologia predominante consistiu na esclerose mesial temporal (EMT) (51%), sendo que o foco epileptogénico estava localizado no lobo temporal em 63%. As crises focais com

atingimento do estado de consciência lideraram o tipo de crises. O procedimento mais comum foi a lobectomia temporal anterior com amigdalohipocampectomia, seguido de lesioneotomia. Engel I foi atingido em 78% dos pacientes aos 6 meses. Verificou-se uma estabilidade global dos resultados, com 72% classificados como Engel I no primeiro ano e 71% no final do seguimento. Engel I aos 6 meses foi predictor de um resultado similar no final do seguimento ($p < 0.001$). Crises focais para bilaterais ou de múltiplos tipos associaram-se a um Engel IV no final do seguimento ($p = 0.028$; $p = 0.042$). No final, 59% dos pacientes viram a sua medicação reduzida. Considerando a EMT, 81% dos pacientes encontravam-se em Engel I no final do seguimento e 78% reduziram a medicação. No entanto, apenas 57% dos casos de displasia cortical atingiram Engel I, com 29% a reduzir a medicação.

A cirurgia da epilepsia deve ser fortemente considerada em casos seleccionados e medicamente refractários. Um resultado positivo logo após a cirurgia sugere eficácia a longo prazo.

Palavras-chave: Epilepsia refractária, Esclerose mesial temporal, Displasia cortical

CO012 - RESULTADOS AOS 5 ANOS DA ESTIMULAÇÃO DO NERVO VAGO NA EPILEPSIA REFRACTÁRIA: A CIRURGIA MAIS PRECOCE ASSOCIA-SE A MELHOR CONTROLO DE CRISES.Vasco Pinto¹, Inês Laranjinha¹, Sérgio Sousa¹, João Chaves¹, Rui Rangel¹, Alfredo Calheiros¹

1-Centro Hospitalar do Porto

A estimulação do nervo vago (ENV) é uma opção valiosa na palição da epilepsia refratária, mas os resultados a longo-prazo e preditores de sucesso estão insuficientemente esclarecidos.

Realizámos uma análise retrospectiva inferencial das ENV realizadas no nosso centro em 2000-2013. Descrevemos as características clínicas e epidemiológicas e apresentamos os resultados aos 5 anos, incluindo a Escala de Engel, frequência de crises, efeitos adversos e impressão clínica global (ICG).

Foram identificadas 81 ENV. A idade ao diagnóstico média foi de 6.3 ± 7.0 anos. A epilepsia foi classificada predominantemente como estrutural (47%) ou síndromica (25%). A idade média e duração dos sintomas à cirurgia foram 26.2 ± 13.0 e 20.2 ± 11.0 anos. Aos 5 anos, um resultado Engel <IV foi atingido na maioria (59%); redução da frequência de crises $\geq 50\%$ em 52%; redução da duração das crises em 49%; abolição de quedas em 16%; dois doentes ficaram livres de crises. A ICG foi “melhoria” e “melhoria marcada” em 38% e 16%, respectivamente.

Na análise multivariada, benefício num parâmetro clínico específico aos 2 anos foi predictor de benefício nesse parâmetro aos 5 anos ($p < 0.01$); dissonância aos dois anos foi predictor de resultado Engel=IV e redução da frequência de crises <50% aos 5 anos ($p < 0.01$). Adicionalmente, um intervalo entre o início de sintomas e cirurgia ≥ 10 anos foi predictor de Engel=IV aos 5 anos (OR 0.114 95%CI=0.014-0.923, $p = 0.042$).

O benefício da ENV observado aos 2 anos persiste e prevê benefício aos 5 anos. Adicionalmente, cirurgia mais precoce – possivelmente utilizando um limiar de 10 anos – poderá otimizar os resultados.

Palavras-chave: epilepsia refratária, estimulação do nervo Vago

CO013 - COMPARAÇÃO DE DOIS MÉTODOS DE LOCALIZAÇÃO DOS ELÉCTRODOS DE DBS NOS NÚCLEOS ANTERIORES DO TÁLAMO

Alexandre Rainha Campos^{1,2}, **Carla Bentes**^{2,3}, **Ana Rita Peralta**^{2,3}, **Sofia Quintas**^{2,4}, **José Pimentel**^{2,5}, **António Gonçalves-Ferreira**^{1,2}
 1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria – CHULN; 2-Faculdade de Medicina de Lisboa; 3-Serviço de Neurologia e Laboratório de EEG, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria – CHULN; 4-Serviço de Pediatria – Unidade de Neuropediatria, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria – CHULN; 5-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria – CHULN

Objetivos: A localização exata dos contactos na DBS do núcleo anterior do tálamo (DBS-NAT) é importante para o controlo da epilepsia e para evitar o aparecimento de efeitos indesejados.

Neste trabalho procurámos perceber o grau de fiabilidade na localização automática dos contactos de DBS e estruturas anatómicas envolvidas.

Métodos: Foram revistas as localizações dos contactos de DBS-NAT, usando dois métodos diferentes. No método *standard*, as coordenadas dos contactos foram comparadas com as coordenadas de pontos anatómicos correspondendo aos limites dos núcleos. No método automático, fez-se a normalização dos exames usando a toolbox Lead-DBS para MATLAB com o atlas de Anne Morel “Human Thalamus” normalizado para o espaço MNI ICBM 2009b.

Resultados: Entre 2011 e 2017, foram implantados 30 eletrodos nos NAT. Usando o método *standard*, todos menos um doente tinham pelo menos um contacto dentro dos limites do NAT (25 em 30 eletrodos). Usando o Lead-DBS, 9 doentes obtiveram uma correspondência perfeita, em 3 os eletrodos ficaram representados mais laterais e noutros 3 apenas um dos eletrodos foi representado numa localização idêntica ao método *standard*.

Conclusão: Os métodos automáticos com representação dos eletrodos num espaço normalizado servem para comparar dados entre centros, mas o método *standard*, continua a ser o “gold standard” para tomar decisões médicas.

O Atlas de Morel é um atlas detalhado do tálamo humano o que o torna extremamente útil e fiável na toolbox do Lead-DBS, mas os resultados devem ser sempre verificados e as correções necessárias devem ser aplicadas antes de outro tipo de análise.

Palavras-chave: Epilepsia, Núcleo Anterior do Tálamo, DBS

CO014 - INFEÇÃO NA LOCA CIRÚRGICA: QUAL A SENSIBILIDADE DA TOMOGRAFIA COM CONTRASTE PARA O DIAGNÓSTICO?

Carolina Noronha¹, **Catarina Pinto**², **Cristina Ramos**², **Elsa Silva**¹
 1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Objectivos: Avaliação da sensibilidade da tomografia cerebral (TC) contrastada para diagnosticar empiema ou coleção abscedada em doentes previamente submetidos a cirurgia craniana.

Métodos: Revisão de um coorte de doentes submetidos a cirurgia craniana no Centro Hospitalar do Porto com suspeita de infecção da loca cirúrgica. Foram documentadas caracte-

rísticas clínicas, laboratoriais e imagiológicas no momento de suspeita clínica de infecção.

As características imagiológicas avaliadas incluíram: padrão de captação de contraste, espessamento de tecidos moles, presença de coleções, existência de trajectos fistulosos e o efeito de massa.

A avaliação clínica e imagiológica foi classificada como de baixo, moderado ou elevado grau de suspeição.

Resultados: Foram incluídos 28 doentes com suspeita de infecção na loca cirúrgica, dos quais 78% foram submetidos a drenagem cirúrgica de empiema/abcesso.

Em seis doentes não se confirmou a presença de infecção. Dos restantes 22 doentes, a TC foi interpretada com suspeita média a alta em 12 casos (54%), sendo alta em 7 dos casos (30%). Dos 16 doentes com suspeita imagiológica baixa de infecção, apenas 2 doentes evoluíram sem necessidade de drenagem cirúrgica (12,5%).

Em 2 doentes com baixa suspeita clínica, a imagem permitiu o diagnóstico de empiema pós-operatório com necessidade de drenagem cirúrgica.

O espessamento dos tecidos moles parece ser o indicador mais sensível.

Conclusão: Os resultados na nossa série permitem afirmar que um baixo grau de suspeição imagiológica não é preditor da inexistência de infecção na loca cirúrgica. Mais, alertam para a necessidade de manter um índice de suspeição elevado na avaliação imagiológica em pós-operatório.

Palavras-chave: infecção, pós-operatório, tomografia

CO015 - SERÃO OS DOENTES COM NEURALGIA DO TRIGÉMIO MORFOLOGICAMENTE DISTINTOS?

Sofia Tavares¹, **Gonçalo Guerreiro Costa**¹, **Ricardo Pereira**¹, **Manuel Rito**¹
 1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

A neuralgia do trigémio (NT) é uma patologia rara, geralmente justificada por um conflito neurovascular a nível da zona de entrada da raiz dorsal no tronco cerebral. Porém, a sua etiologia NT permanece por esclarecer.

Este trabalho pretende averiguar se há diferenças entre o volume da fossa posterior (VFP), do volume do componente cerebral da fossa posterior (CFP) e da relação entre ambos (Índice de preenchimento da fossa posterior – IPFP) entre os indivíduos que sofrem desta patologia e a população normal – controlos.

Foram excluídos os indivíduos em que não era visualizado um contacto vascular assim como os casos de NT relacionados com outras patologias (tumoral, malformativa, esclerose múltipla, etc.), e aqueles em que apenas uma ressonância magnética (RM) pós-operatória estava disponível.

Foram analisadas as RM de 86 indivíduos (43 com NT e 43 casos controlo) tendo sido utilizado o software Horus® para a segmentação e cálculo do VFP e CFP. O IPFP foi calculado através da fórmula CFP/VFP*100.

Verificou-se que, embora os doentes com NT apresentem um VFP médio inferior ao dos casos controlo, tal não se traduz numa diferença estatisticamente significativa entre os grupos. No entanto, o volume médio do CFP demonstrou ser inferior ao dos casos controlo (Independent Samples T-Test, $p=0.012$) com uma diferença estatisticamente significativa, sugerindo um maior grau de atrofia nos casos de NT. Não houve uma diferença significativa entre o IPFP entre os grupos, embora este fosse inferior nos casos de NT.

Palavras-chave: Neuralgia do trigémio, Compressão vascular, Volumetria, Fossa posterior.

CO016 - CRANIOPLASTIA PRECOCE VERSUS CRANIOPLASTIA TARDIA: ANÁLISE COMPARATIVA DOS RESULTADOS CIRÚRGICOS DE UM SERVIÇO INTEGRADO NUM CENTRO DE TRAUMA NÍVEL 1

Vítor Silva¹, Carla Domingos¹, Rúben Cardoso¹, Sofia Tavares¹, Henrique Cabral¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A cranioplastia é um procedimento cirúrgico frequente em serviços de Neurocirurgia, com variações de timing de abordagem consideráveis.

Objetivos: Efectuar uma análise comparativa das complicações, tempo de internamento e prognóstico de doentes submetidos a cranioplastia precoce versus cranioplastia tardia.

Material e Métodos: Foram reunidos dados relativos a 68 doentes submetidos a craniectomia descompressiva (CD) seguida de cranioplastia (CP) no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC) entre Janeiro de 2013 e Dezembro de 2017. Foram definidas duas coortes relativamente ao timing da CP em relação à CD: cranioplastia precoce (<90 dias) e cranioplastia tardia (≥90 dias). Procedeu-se à análise retrospectiva de dados relativos às complicações pós-operatórias, duração do internamento e prognóstico.

Resultados: Dos 68 doentes submetidos a CD, 64,7% foram submetidos a cranioplastias precoce e 35,3% foram submetidos a cranioplastias tardia. Foram observadas complicações pós-operatórias em 18 doentes (26,4%) sendo as mais prevalentes a hidrocefalia e a deiscência da ferida cirúrgica craniana.

A taxa de complicações foi de 27,3% no grupo das cranioplastias precoces e de 25% no grupo das cranioplastias tardias, não havendo diferenças significativas em termos de complicações ($p=0,536$) ou tempo de internamento ($p=0,345$) entre os dois grupos. Embora o prognóstico seja mais favorável no grupo das cranioplastias precoces, esta diferença não foi significativa em relação ao grupo das cranioplastias tardias ($p=0,179$).

Conclusão: A cranioplastia precoce parece ser uma alternativa viável e segura relativamente à cranioplastia tardia. Serão necessários estudos prospectivos randomizados para definir o timing óptimo para a cranioplastia pós craniectomia descompressiva.

Palavras-chave: Cranioplastia, Craniectomia, Reconstrução craniana.

CO017 - RESULTADOS DA COMPRESSÃO PERCUTÂNEA COM BALÃO NA NEURALGIA DO TRIGÉMIO

Rui Tuna^{1,2}, Marisa Cunha^{1,2}, Pedro Monteiro^{1,2}, Clara Chamadoira^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências, CUF Porto

Objetivos: Avaliação da eficácia, resultado funcional e morbilidade dos doentes submetidos a compressão percutânea com balão (CPB) por neuralgia do trigémio.

Métodos: Avaliação retrospectiva por consulta de processo e entrevista telefónica de 26 doentes submetidos a CPB entre 2014 e 2018, através das escalas BNI, VAS pré e pós, evolução da capacidade para as atividades da vida diária e escala de qualidade de vida.

Resultados: Foram tratados 26 doentes com recurso a neuronavegação e fluoroscopia (24 por neuralgia essencial do trigé-

mio e 2 por neuralgia associada a esclerose múltipla), com uma idade média de 72 anos (55-84) e um tempo médio de evolução dos sintomas de 6,9 anos até à data da cirurgia (0,5-22). O *follow-up* médio foi de 36 meses (6-57) e a taxa de recidiva sintomática de 26%. Em relação à escala BNI, 80,8% dos doentes têm um valor atual entre 1-3 (sem dor ou dor controlada com medicação). O VAS reduziu de 9,23 para 1,71 ao final de 1 mês e 2,62 atualmente. O EQVAS (0-100) prévio médio era de 24,20 (0-75), sendo o EQVAS pós procedimento de 57,20 (0-100). Em relação à morbilidade, destaca-se a hipostesia hemifacial em 12 doentes (46%), havendo também registo de 2 casos de prurido da face e 1 caso de défice transitório dos músculos da mastigação, hiperemia conjuntival, diplopia e sialorreia respetivamente.

Conclusão: A compressão por balão do gânglio de Gasser permitiu uma melhoria significativa da capacidade funcional nesta série de doentes, assim como da sua qualidade de vida.

Palavras-chave: Neuralgia do trigémio, Compressão percutânea com balão

CO018 - CORTICAL BRAIN MAPPING GUIDED BY BOLD FMRI PANEL DATA IN ASLEEP-AWAKE-ASLEEP SURGERY

João Leote¹, Catarina Viegas¹, Ricardo Loução², Carla Sousa¹, Gonçalo Freitas¹, Antonio Perez-Hick¹, Rita G. Nunes³, Martin Lauterbach⁴, Hugo A. Ferreira⁵, Cátia Lopes¹, Melissa Silva¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta; 2-Institute of Neurosciences and Medicine – INM4, Forschungszentrum Jülich, Jülich, Germany; 3-Department of Bioengineering and Institute for Systems and Robotics (ISR/IST), LARSyS, Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa., Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neuroradiologia, Sociedade Portuguesa de Ressonância Magnética, Lisboa, Portugal; 5-Instituto de Biofísica e Engenharia Biomédica, Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal

Cortical mapping (CM) in asleep-awake-asleep surgery is useful to identify eloquent brain regions and preserve cognitive functions such as language. But, patient anxiety or neurological symptoms could blunder their desired collaboration. We evaluated if CM guided by blood level oxygen contrast (BOLD) functional magnetic resonance imaging (fMRI) data reduced the stimulus and the time spent for CM, avoiding unnecessary patient fatigue.

We recruited glioma patients for awake craniotomy and randomly delivered CM guided by BOLD fMRI data extracted from motor and language tasks such as verb generation, verbal semantic and syntactic decision task. Before surgery and during CM, patients did a quantitation of picture naming task and non-verbal semantic decision task. We analyzed CM duration time, total stimulus duration, the frequency of afterdischarges and compared data between groups. Correlation between positive responses obtained in CM and fMRI data was also performed.

We recruited 24 patients, eleven performed CM guided by fMRI. In each group, data from patients with lower performance in preoperative language tasks were analyzed separately. CM duration, total stimulus duration and after discharges did not differ between groups. However, the total stimulus and CM duration were lower in patients with lower preoperative performance. A greater correlation coefficient between CM and fMRI data was obtained in precentral gyrus and inferior frontal gyrus during motor and language tasks, respectively.

Cortical mapping guided by fMRI motor and language panel data did not reduce time nor stimulus duration while the patient performed intraoperative motor and language tasks in asleep-awake-asleep surgery.

Comunicações Orais 3

6ª feira, 24 maio 2019, 8h30-10h00 – Sala A

Moderadores: Bruno Carvalho; Catarina Viegas

CO019 - O IMPACTO TERAPÊUTICO E PROGNÓSTICO DE C-MET, HGF E VEGFR2 EM GLIOBLASTOMAS TRATADOS COM BEVACIZUMABBruno Carvalho^{1,2,3,4}, Joana Peixoto^{2,3,4}, Paula Soares^{2,3,4}, Ana Catarina Fernandes⁵, Andreia Costa⁵, Cláudia Caeiro⁵, Lúgia Osório⁶, Paulo Linhares^{1,4,7}, Roberto Silva^{4,8}, José Manuel Lopes^{2,3,4,7,8}, Rui Vaz^{1,4,7}, Jorge Lima^{2,3,4}

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário S. João; 2-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto; 3-Instituto de Patologia Molecular e Imunologia da Universidade do Porto; 4-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5-Serviço de Oncologia, Centro Hospitalar Universitário S. João; 6-Serviço de Radioterapia, Centro Hospitalar Universitário S. João; 7-Hospital CUF Porto; 8-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário S. João

Objetivos: Avaliar o impacto da expressão de c-Met, HGF e VEGFR2 em doentes com GBM submetidos a quimioterapia de segunda linha com bevacizumab.**Métodos:** Foram avaliados os dados clínicos e imuno-histoquímicos de c-Met, HGF e VEGFR2 em 40 amostras primárias de doentes com GBM consecutivamente tratados com bevacizumab no CHUSJ, após progressão sob temozolomida.**Resultados:** A sobreexpressão de c-Met, HGF e VEGFR2 foi detectada em 36,8% (14 de 38), 35,3% (12 de 34) e 25% (10 de 40) das amostras primárias de glioblastoma, respectivamente. Em doentes com sobreexpressão de c-Met, o tempo para progressão (TTP) após o bevacizumab foi de 3 meses (95% IC, 1,5-4,5) em comparação com um TTP de 7 meses (95% IC, 4,6-9,4) para pacientes com baixa ou nenhuma expressão de c-Met ($P=0,05$). O HGF não teve impacto significativo na TTP após o bevacizumab. A expressão de VEGFR2 foi associada a um TTP após bevacizumab de 3 meses (95% CI, 1,8-4,2) em comparação com um TTP de 7 meses (95% IC, 5,7-8,3) para doentes sem expressão tumoral de VEGFR2 ($P=0,009$). Bons respondedores ao bevacizumab (TTP ≥ 9 meses) associaram-se a menor expressão de c-Met e VEGFR2 comparando com maus respondedores (TTP < 9 meses). A análise de densidade de microvasos está em curso.**Conclusão:** Os dados suportam a hipótese de que a sobreexpressão de c-Met e VEGFR2 está associada a menor TTP após bevacizumab, predizendo respostas inferiores aos anti-angiogénicos e um papel no desenvolvimento da resistência terapêutica.**Palavras-chave:** Glioblastoma, c-Met, VEGFR2, HGF, Biomarcadores, Resistência terapêutica.**CO020 - I - ATUALIZAÇÕES NA DOENÇA METASTÁTICA CEREBRAL: RADIOCIRURGIA ADAPTATIVA HIPOFRACIONADA**Maria Begoña Cattoni¹, Julieta Silva¹, Jose Manuel Brás¹

1-Centro Gamma Knife-Cuf Infante Santo, Lisboa

Introdução: O uso da radiocirurgia (RC) na metastização cerebral encontra-se em contínua evolução. A aplicação da RC hipofracionada no tratamento da doença metastática cerebral não passível de remoção cirúrgica nem de RC em dose única, pode ser extremamente útil.**Objetivos:** Apresentar as características que diferenciam a modalidade RC adaptativa hipofracionada.

Discriminar as indicações específicas desta técnica.

Mostrar o nível atual de evidência científica desta alternativa.

Métodos: Tendo como base a experiência do Centro Gamma Knife entre 2008-2018 (1227 doentes tratados, dos quais 294 casos oncológicos), apresentamos o protocolo clínico para RC oligofracionada em metástases volumosas com localização crítica, não abordáveis cirurgicamente (isoladamente ou em concomitância com imunoterapia).**Discussão:** A RC adaptativa hipofracionada (ou tratamento radiocirúrgico desenvolvido em regime de oligofracionamento) é uma ferramenta de alta utilidade para casos especialmente desafiantes na prática neurocirúrgica.Por outro lado, esta alternativa deverá resultar familiar para toda a equipa neuro-oncológica multidisciplinar, que terá de conhecer o seu racional, técnica, *outcomes*, nível de evidência e direções futuras.**Conclusão:** A RC adaptativa hipofracionada afirma-se como uma nova alternativa no arsenal oncológico, como mostram os recentes estudos de nova geração que a validam.**CO021 - II - ATUALIZAÇÕES EM RADIOCIRURGIA NA DOENÇA METASTÁTICA CEREBRAL: RADIOCIRURGIA NEOADJUVANTE**Maria Begoña Cattoni¹, Julieta Silva¹, Jose Manuel Brás¹

1-Centro Gamma Knife-Cuf Infante Santo, Lisboa

Introdução: O uso da RC na metastização cerebral encontra-se em contínua evolução. O conhecimento das suas mais recentes linhas de atuação, concretamente a aplicação da RC na fase pre-operatória, resulta de elevado interesse.**Objetivos:** Apresentar as características da modalidade RC pré-cirúrgica neoadjuvante.

Discriminar as indicações específicas desta técnica.

Mostrar o nível de evidência científica desta alternativa, e os estudos atuais a decorrer para a sua validação.

Métodos: Com base na casuística do Centro Gamma Knife (CGK) entre 2008-2018, com 1227 doentes tratados, dos quais 294 casos oncológicos - mostramos a experiência no recurso à RC dirigida à loca residual pos-operatória, estratégia terapêutica habitual no CGK.

Efetuamos uma análise comparativa entre as modalidades RC pós-operatória no leito tumoral (estabelecida nos centros oncológicos internacionais) e RC neoadjuvante pré-cirúrgica (de nova implantação).

Vamos propor as directrizes para um novo protocolo de tratamento com RC neoadjuvante e os casos mais indicados para o mesmo.

Discussão: A RC neoadjuvante é um conceito emergente, cujas vantagens e limitações devem ser conhecidas pela equipa neuro-oncológica multidisciplinar. A sua aplicação, de agora em diante, irá depender da compreensão do seu racional e técnica.**Conclusão:** A RC neoadjuvante pode vir a ser uma nova alternativa no arsenal neurocirúrgico em determinados padrões de metastização cerebral.

Estudos de nova geração, devidamente desenhados, são imprescindíveis para a sua validação.

CO022 - MENINGIOMAS ATÍPICOS, SÉRIE DE CASOS EM 15 ANOS

Gonçalo Januário¹, Bernardo Smet¹, Lino Fonseca¹, Rui Rato¹, Amets Sagarray¹, Carlos Vara Luiz¹

1-Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital de São José

Objetivos: Os meningiomas são os tumores primários intracranianos, benignos, mais frequentes. Incidência de 15 a 20%, das neoplasias intracranianas, aumenta com a idade. O género feminino tem risco duplo quando comparado com o masculino, ajustado à idade. Os meningiomas atípicos apresentam comportamento mais agressivo, taxa de recidiva e mortalidade mais elevada aos 5 anos. A exérese cirúrgica máxima continua a ser o tratamento primário, sendo a extensão da exérese um importante factor prognóstico.

Métodos: Análise retrospectiva, unicêntrica, avaliando doentes operados nos últimos 15 anos, diagnóstico histopatológico de meningioma atípico. A extensão da exérese foi determinada avaliando o registo operatório e a RM-CE pós-operatória. O grau de ressecção avaliado segundo a classificação de Simpson. A realização de RT adjuvante foi determinada em reunião multidisciplinar.

Resultados: Analisadas características clínicas, demográficas dos 188 doentes incluídos no estudo. A idade média foi de 66,3 anos. Predomínio do género feminino. A maioria dos doentes apresentou défice neurológico como sintoma inicial. A localização mais frequente foi na convexidade cerebral. A mediana de tamanho tumoral foi de 5,2 cm. A mediana de seguimento foi de 77,4 meses. Taxa de recidiva de 38,3% com tempo médio até à recidiva de 4,5 anos.

Conclusão: Os meningiomas apresentam ampla variedade histopatológica. As classificações da OMS, adicionam critérios ajustados ao comportamento destas lesões, tentando prever o grau de agressividade. Deve realizar-se seguimento clínico e imagiológico em todos os doentes, nos casos de ressecção incompleta devem ponderar-se terapêuticas adjuvantes. Os resultados obtidos são concordantes com os apresentados nos estudos prévios.

CO023 - SERÁ A MULTIFOCALIDADE UM MARCADOR DE AGRESSIVIDADE TUMORAL?

Carolina Noronha^{1,4}, Catarina Pinto², Cristina Ramos², Ricardo Taipa³, Joana Paredes⁴, Cláudia Faria^{5,6}, Alfredo Calheiros¹, Joaquim Reis¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 4-i3s – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Porto; 5-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central; 6-IMM – Instituto de Medicina Molecular

Objetivos: Documentação das características neuropatológicas associadas a glioblastomas multifocais.

Avaliação do papel prognóstico da multifocalidade em doentes com glioblastoma e com metástases cerebrais.

Métodos: Duas séries cirúrgicas de doentes com diagnóstico de glioblastoma (119 doentes) e metástases cerebrais (120 doentes) foram estudadas quanto a suas características clínicas, imagiológicas, neuropatológicas e de sobrevivência.

As características imagiológicas documentadas incluíram a multifocalidade, o volume da maior lesão tumoral (VMT), vo-

lume cumulativo tumoral (VCT) e a extensão da remoção em T1gad.

Os glioblastomas foram caracterizados pelas mutações IDH, ATRX, TP53 e categorizados em componentes morfológicos glial, sarcomatoso e epitelial.

Resultados: A sobrevivência global em doentes com metástases foi dependente do tumor primário, enquanto a sobrevivência livre de progressão correlacionou-se com a idade, Karnofsky Performance Status (KPS), tumor primário, volume inicial (VMT e VCT) e doença multifocal.

No glioblastoma, a idade, KPS, extensão da remoção, a neuropatologia e a doença multifocal correlacionaram-se com o prognóstico. Os tumores com componentes sarcomatosos apresentaram-se mais frequentemente como lesões multifocais, sem diferenças no perfil imunohistoquímico.

Na análise multivariada, tanto nas metástases cerebrais como no glioblastoma, quando incluindo o VCT e não o VMT, a multifocalidade perde a sua significância como factor independente de prognóstico.

Conclusão: A multifocalidade não é factor independente de prognóstico na nossa série. Mais, os resultados sugerem que o pior prognóstico se correlaciona com o VCT, reflectindo volume tumoral não considerado para remoção cirúrgica e maior carga tumoral pré-tratamentos complementares. Apesar da diferente biologia tumoral, os nossos resultados foram concordantes em metástases cerebrais e no glioblastoma.

Palavras-chave: multifocal, glioblastoma, metástase, volumetria

CO024 - THE ROLE OF UBIQUITIN CONJUGATING ENZYMES IN BRAIN METASTASES

Eunice Paisana¹, Rita Cascão¹, Carlos Custódia¹, Nan Qin², Daniel Picard², Tânia Carvalho¹, Pedro Pereira¹, Rafael Roque³, José Pimentel³, Marc Remke², José Miguéns⁴, João T. Barata¹, Cláudia C. Faria^{1,4}

1-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-Department of Pediatric Neuro-Oncogenomics, German Cancer Research Center (DKFZ), Heidelberg, Germany, and German Cancer Consortium (DKTK), partner site Essen/Düsseldorf, Düsseldorf, Germany; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), Lisboa; 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), Lisboa

Objetivos: One of the major causes of mortality in cancer patients is the occurrence of brain metastases (BMs). The standard of care treatment for BMs includes surgery and radiation therapy but the overall survival of these patients is poor. Our aim is to validate a ubiquitin conjugating enzyme (UCE) as a prognostic marker for patients with BMs and to identify novel small molecule inhibitors to effectively treat advanced metastatic brain disease.

Methods: We analyzed the transcriptomic profile of a cohort of patients with BMs from diverse primary tumors, treated in the Department of Neurosurgery at Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), and identified one UCE as the most relevant target gene. The expression levels of the target were analyzed using tissue microarrays (TMAs) comprising an independent cohort of BMs from different primary tumors and correlated with clinical data. In vitro and in vivo experiments were performed to determine the functional role of the identified UCE in cancer cell migration, proliferation, dissemination and survival.

Results and Conclusions: High expression levels of an UCE in patients with BMs from diverse primary tumors correlated with worse survival. *In vitro* studies using a breast cancer cell line showed that our target gene had no effect in cell proliferation but increased migration. In orthotopic models of breast cancer BMs using immunocompromised mice, overexpression of this UCE increased leptomeningeal dissemination and decreased survival. Over all, the identified UCE plays a role in tumor dissemination, with a negative impact in survival of patients with BMs.

Palavras-chave: ubiquitin conjugating enzymes, Brain metastases, Genomics

CO025 - HIPERTENSÃO ARTERIAL E PROTEINÚRIA COMO BIOMARCADORES CLÍNICOS DE RESPOSTA À TERAPIA ANTIANGIOTRÓFICA NO GLIOBLASTOMA RECORRENTE

Rafaela Lopes¹, Nuno Tavares³, Paulo Linhares^{1,2,4}, Andreia Costa³, Cláudia Caeiro³, Ana Catarina Fernandes³, Lígia Osório⁵, Rui Vaz^{1,2,4}, Bruno Carvalho^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário S. João; 3-Serviço de Oncologia Médica do Centro Hospitalar Universitário S. João; 4-Hospital CUF Porto; 5-Serviço de Radioterapia do Centro Hospitalar Universitário S. João

Objetivos: A hipertensão arterial e a proteinúria são efeitos adversos comuns do tratamento antiangiogénico e podem representar um biomarcador de resposta nos doentes com glioblastoma. O objetivo deste estudo foi avaliar o impacto destes efeitos adversos no prognóstico e resposta terapêutica à quimioterapia de segunda linha com bevacizumab

Métodos: Foram avaliados os dados clínicos e de sobrevivência de todos os doentes com glioblastoma submetidos a tratamento com bevacizumab após progressão sob temozolomida, no CHUSJ entre 2010 e 2017. Os efeitos adversos analisados durante o tratamento foram: hipertensão arterial induzida, grau de proteinúria, eventos trombóticos e hemorrágicos. Foram calculadas a sobrevivência global (OS) e sobrevivência livre de progressão (PFS) sob bevacizumab pelo método de Kaplan-Meier. Foram realizadas análises univariadas e multivariadas pelo método de regressão de Cox.

Resultados: Foram avaliados 140 doentes. Hipertensão arterial e proteinúria induzidas pelo fármaco ocorreram em 23 doentes (16.3%) e 17 (12.1%), respetivamente. A análise uni- e multivariada revelou que a PFS durante o tratamento com bevacizumab foi de 12 meses (IC 95%, 7.9 – 16.1) no grupo hipertensivo e 4 meses (IC 95% 3.2 – 4.8) no grupo normotenso ($p=0.033$, hazard ratio =0.58). Os doentes com proteinúria tiveram uma PFS de 10 meses (IC 95% 4.9 – 15.0) versus 4 meses (IC95% 3.2 - 4.8) nos doentes sem proteinúria ($p=0.014$, hazard ratio =0.48)

Conclusão: Os dados indicam que a hipertensão arterial e proteinúria podem ser preditores eficazes de resposta à terapêutica antiangiogénica no glioblastoma recorrente, estando associados a maior controlo da doença.

Palavras-chave: Glioblastoma, Biomarcadores, Antiangiogénicos, Terapêutica, Preditores.

CO026 - APOPLEXIA HIPOFISÁRIA APÓS INJEÇÃO DE LEUPRORRELINA POR CARCINOMA DA PRÓSTATA

Maria João Sousa Machado¹, Mariana Barbosa¹, Sílvia Paredes¹, João Nuno Torres¹, Cristiano Antunes¹, Renata Marques¹, Hugo Pereira¹, João Nogueira¹, Rui Almeida¹
1-Hospital de Braga

Introdução: A apoplexia hipofisária é a constelação clínica associada à hemorragia intra-hipofisária, geralmente intra-tumoral. É uma complicação rara mas descrita após a administração de leuprorrelina, um análogo da hormona libertadora de gonadotrofina utilizada no tratamento do cancro da próstata.

Caso: Homem, 69 anos, apresentou cefaleia imediata após a injeção inaugural de leuprorrelina para tratamento de adenocarcinoma da próstata, após prostatectomia radical em 2017. Recorreu ao SU três dias depois, após desenvolver ptose palpebral esquerda com diplopia. À admissão apresentava cefaleia intensa, vómitos e III par esquerdo completo. Painel hormonal hipofisário sem alterações. TAC revelou lesão expansiva intra-selar. Doente com macroadenoma hipofisário conhecido desde 2016, orientado para consulta de grupo de hipófise a que faltou. RM no internamento demonstrou aumento das dimensões tumorais, com componente hiperintenso em T1 e hipointenso em T2 sugerindo conteúdo hemático recente. Melhoria clínica marcada com corticoterapia, mantendo à data da alta III par incompleto.

Discussão: A leuprorrelina, enquanto agonista da hormona libertadora de gonadotrofina, produz nos homens com carcinoma da próstata uma diminuição dos níveis de testosterona, resultando em castração química. Hemorragias hipofisárias foram já relatadas secundárias à sua administração, em relação com um aumento inicial dos níveis de Hormona Luteinizante, principalmente na presença de um adenoma hipofisário prévio.

Conclusão: O pico inicial de testosterona que sucede a administração de leuprorrelina é um evento conhecido dos oncologistas e urologistas. No entanto, pela sua raridade, a apoplexia hipofisária neste contexto pode não ser imediatamente reconhecida pelo neurocirurgião, tendo esta relação importância terapêutica e prognóstica.

Palavras-chave: cancro da próstata, apoplexia hipofisária

CO027 - SCHWANNOMAS VESTIBULARES – RADIOCIRURGIA E CIRURGIA

Diogo Roque¹, Diogo Belo¹, José Pedro Lavrador¹, Rodrigo Palhas Vieira², Justo Ugidos³, Rosário Vicente³, António Gonçalves-Ferreira^{1,3}, Herculano Carvalho^{1,3}

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, CHULN; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 3-Centro Oncológico Dr.ª Natália Chaves, Carnaxide

Objetivos: Comparação do controlo tumoral e preservação funcional de schwannomas vestibulares(SV) tratados com radiocirurgia como tratamento inicial (Grupo A) ou após excisão cirúrgica (Grupo B).

Métodos: estudo retrospectivo monocêntrico de 144 doentes tratados com radiocirurgia entre 2004 e 2017 no Centro Oncológico Dra. Natália Chaves e colhidos dados referentes a volumetria tumoral, estado de preservação funcional, sintomas associados e preditores para preservação auditiva. Foram incluídos 51 doentes. Os critérios de inclusão foram: seguimento ≥ 24 meses, avaliação clínica e imagiológica por ressonância magnética prévia à radiocirurgia e aos 6, 12 e 24 meses pós-radiocirurgia e antecedentes de neurofibromatose.

Resultados: no grupo A(n=34) a média de volumes foi 1,59 cm³, com média de idades de 61,1 anos, com 17 doentes com audição útil. Para o grupo B(n=17) a média de volumes foi 3,33 cm³, com uma média de idades 49 anos e apenas 1 doente com audição útil. Taxa de controlo tumoral foi 97% no grupo A e 82% no grupo B. A redução volumétrica foi superior em A ($p=0,006$), bem como a preservação do V ($p=0,026$) e VII nervos cranianos ($p=0,026$). A preservação auditiva foi igualmente superior no grupo A (59%). Melhores *outcomes* auditivos associaram-se a doses-alvo ≤ 12 Gy ($p=0,005$) e a idades <65 anos ($p=0,013$).

Conclusão: a redução volumétrica e preservação do V e VII nervos cranianos foram superiores no grupo da radiocirurgia como tratamento inicial. Doses-alvo ≤ 12 Gy e idades <65 anos estão significativamente associadas a melhores *outcomes* auditivos.

Palavras-chave: Schwannoma vestibular, Radiocirurgia estereotáxica, Microcirurgia, Dose-alvo, Preservação funcional auditiva, Volumetria tumoral

Comunicações Orais 4

6ª feira, 24 maio 2019, 8h30-10h00 – Sala B

Moderadores: Mário Gomes; Pedro Santos Silva

CO028 - FRATURAS TORACO-LOMBARES: COMPARANDO DUAS TÉCNICAS CIRÚRGICAS

João Páscoa Pinheiro¹, Luis Rito¹, Henrique Cabral¹, Guerreiro Costa¹, Armando Lopes¹, Gonçalo Costa¹, António Peliz¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Objetivos: O objetivo deste estudo é comparar a eficácia e segurança do tratamento das fraturas toraco-lombares (FTL) traumáticas por fixação transpedicular minimamente invasiva (MMI) com a técnica cirúrgica convencional (TCC).

Métodos: Estudo retrospectivo incluindo 42 doentes consecutivos entre 2010 e 2017. Foram incluídos doentes com idades superiores a 18 anos, com FTL traumática única do tipo A3,A4 e B1 segundo a classificação da AOspine. Foram comparadas duas técnicas cirúrgicas tendo em conta características radiológicas e elementos clínicos no período pré e pós-operatório. Foi utilizada uma ficha de registo previamente validada. Para correlação de variáveis foram utilizados o teste T independente e o Chi2. Foi considerado significativo o valor de $p<0,05$.

Resultados: Em 60 % dos casos foi utilizada a TCC. Do ponto de vista radiológico, ambas as técnicas se mostraram eficazes na correção do ângulo de Cobb sagital (MMI= $7,8^{\circ}\pm 2,3$ vs TCC= $6,5^{\circ}\pm 3,4$), do ângulo cifótico local (MMI= $10,1^{\circ}\pm 4,3$ vs TCC= $9,8^{\circ}\pm 5,4$) e da percentagem de altura anterior do corpo vertebral (MMI= $88,5\%\pm 7,6$ vs TCC= $89\%\pm 6,1$). A percentagem de parafusos colocados em posição subótima (segundo a classificação de Gertzbein and Robbins) foi mais elevada com a TCC. Com a MMI verificou-se valores mais altos de hemoglobina ($11,5$ g/dl $\pm 2,5$) e mais baixos de LDH (300 U/L $\pm 7,8$) no pós-operatório. Não se verificou diferença estatisticamente significativa quanto ao tempo operatório, tempo de internamento, infeção e estado neurológico

Conclusão: Ambas as técnicas cirúrgicas são alternativas seguras para o tratamento de FTL, verificando-se menor perda sanguínea, destruição tecidual e taxa de parafusos em posição subótima com a técnica MMI.

Palavras-chave: Fraturas, Toraco-Lombar, Transpedicular, Minimamente Invasiva.

CO029 - HÉRNIA MEDULAR IDIOPÁTICA – ABORDAGEM CIRÚRGICA DE UMA ENTIDADE RECENTE

João Páscoa Pinheiro¹, Armando Lopes¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

Objetivo: A hérnia medular idiopática (HMI) é uma entidade rara descrita pela primeira vez em 1974 por Wortzman et al. É caracterizada por deslocamento e consequente herniação ventral da medula espinal através de um defeito dural com origem e fisiopatologia ainda não completamente esclarecidas. Vários autores sugerem que este fenómeno pode estar relacionado com fatores congénitos, nomeadamente duplicação da camada ventral da dura-mater, ou adquiridos como herniação discal, movimentos flexão/extensão e os batimentos cardíacos. O trauma e compressão exercidos sobre a artéria espinal anterior são responsáveis pelo quadro de mielopatia. Neste vídeo apresenta-se a técnica cirúrgica utilizada para a correção do defeito dural, num doente do sexo masculino, de 45 anos com o diagnóstico de HMI ventro-lateral direita D5-D6. No pré-operatório apresentava clínica compatível com síndrome de Brown-Séquard.

Métodos: Foi realizada uma abordagem mediana posterior. Foi realizada hemi-laminectomia D5. De seguida, com o auxílio de microscópio, foi realizada dutotomia e exposta a espinal medula. Foram seccionados os ligamentos dentados direitos para abordagem da porção ventro-lateral medular. Foi exposto o defeito dural e reduzida a hérnia medular. O defeito foi corrigido com material substituto de dura.

Resultado: No pós-operatório imediato verificou-se franca melhoria da força muscular e da espasticidade. Aos 6 meses pós-operatório, o doente faz marcha sem apoio não se verificando alteração da sensibilidade vibratória, proprioceptiva e discriminativa. Mantém alteração da sensibilidade termoálgica.

Conclusão: A redução e correção da HMI é fundamental para impedir a progressão dos défices neurológicos, sendo a abordagem posterior uma técnica cirúrgica segura e eficaz.

Palavras-chave: Hérnia Medular, Idiopática, Mielopatia, Defeito Dural.

CO030 - VIOLAÇÃO DE FACETAS SUPERIORES POR PARAFUSOS PEDICULARES NÃO CONDUZ A ALTERAÇÕES RADIOGRÁFICAS DO SEGMENTO ADJACENTE APÓS TLIF MINIMAMENTE INVASIVA

Ana V. Ferreira^{1,2}, Gibran Wibawa³, Pedro Santos Silva^{1,2,5}, Ashraf Eldesouky⁴, Rui Vaz^{1,2,5}, Paulo Pereira^{1,2,5}

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço Neurocirurgia, Hospital Graha Amerta, Surabaya, Indonésia.; 4-Serviço de Neurocirurgia, Benha University, Egypt; 5-Unidade de Neurociências Hospital Cuf Porto

Introdução: A artrodese lombar é uma técnica importante em patologia degenerativa lombar para tratamento de instabilidade segmentar e patologia degenerativa do disco. Vários estudos se dedicaram às complicações relacionadas com o posicionamento de parafusos pediculares mas poucos são os que se focam na violação das facetas superiores (VFS) e sua relação com alterações radiológicas no segmento superior adjacente.

Métodos: Foram revistos retrospectivamente os processos clínicos e exames de imagem de pacientes submetidos a fu-

são intersomática por TLIF minimamente invasiva entre 2007 e 2016. Mediram-se os valores de lordose segmentar, altura do espaço intersomático e amplitude de movimento do segmento superior adjacente, antes e depois da cirurgia. A violação facetária foi considerada quando existiu uma invasão da superfície articular pela instrumentação (Grau 2 e 3 de Babu).

Resultados: Foram incluídos 201 pacientes com uma média de idades de 57.2±11.2 anos e intervalo médio de seguimento de 70.0±25.7 meses após cirurgia. A incidência de VFS foi de 11.4% sendo o nível mais frequente L4-L5 (69.6%). Dos quatro pacientes que necessitaram de nova cirurgia ao segmento superior adjacente apenas um apresentava VFS. Em ambos os grupos a altura do disco superior diminuiu significativamente após a cirurgia. Não se encontraram diferenças estatisticamente significativas na lordose segmentar ou variação de amplitude no segmento superior adjacente antes e depois da cirurgia.

Conclusão: No presente trabalho, a violação das facetas superiores pelos parafusos pediculares não se traduz em alterações radiográficas significativas quando comparadas com pacientes sem violação, para uma média de 5 anos de seguimento.

Palavras-chave: TLIF Minimamente Invasiva, Violação Facetária.

CO031 - PAPEL DA ECOGRAFIA INTRAOPERATÓRIA NO TRATAMENTO CIRÚRGICO DAS MALFORMAÇÕES DE CHIARI TIPO I

Vasco Carvalho^{1,2}, Marisa Cunha^{1,2}, Pedro Santos Silva^{1,2,3}, Paulo Pereira^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}, Bruno Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto

Introdução: A técnica adequada no tratamento de malformação de Chiari permanece controversa. Pretende-se avaliar a evidência na utilização de ecografia intraoperatória como meio de decisão terapêutica, nomeadamente na necessidade de duroplastia ou descompressão óssea isolada, assim como os nossos resultados preliminares com a técnica.

Métodos: Revisão bibliográfica de publicações através da PUBMED e pesquisa sistemática com a query: *chiarri AND malformation AND intraoperative AND (ultrasonography OR ultrasound)*. Adicionalmente, foram avaliados retrospectivamente os dados preliminares e *outcome* clínico de doentes com malformação de Chiari I submetidos a descompressão craniocervical sem duroplastia. O resultado clínico foi avaliado recorrendo ao *chicago chiari outcome scale* (CCOS).

Resultados: Obteve-se um total de 77 publicações. O movimento bidirecional, flutuações com o ritmo cardíaco e respiratório e utilização de modo Doppler com medição de velocidades sistólicas de fluxo 3-5 cm/seg foram identificados como possíveis factores a favorecer a descompressão óssea isolada. A ectopia pré-operatória das amígdalas cerebelosas caudalmente a C1 associou-se a maior taxa de recorrência sintomática em doentes em idade pediátrica quando não realizada duroplastia. Os parâmetros estruturais nomeadamente dimensões do espaço retrocerebeloso e cisterna magna não parecem apresentar correlação com os resultados clínicos.

Obteve-se um total de 12 doentes com *follow-up* mediano de 13,5 meses. Em termos de *outcome*, o CCOS médio foi de 14,7 para um total de 16. Não se registaram quaisquer complicações decorrentes do procedimento.

Conclusões: O recurso a ecografia intraoperatória pode ajudar na selecção adequada de pacientes para uma cirurgia

menos invasiva e que exclui as complicações decorrentes da abertura meníngea.

Palavras-chave: ecografia, Chiari.

CO032 - CORPECTOMIA LOMBAR POR VIA EXCLUSIVAMENTE POSTERIOR

Gonçalo Freitas¹, Diogo Luz¹, Vítor Castro¹, Manuel Cunha e Sá¹, Bruno Santiago¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Hospital Garcia de Orta, EPE

Objectivos: Rever a série cirúrgica e descrever a técnica de corpectomia lombar por via posterior, com preservação da raiz e reconstrução 360° da coluna lombar.

Métodos: Retrospectivamente analisou-se a casuística dos doentes operados entre 2009 e 2018, com a análise das seguintes variáveis: género, idade, sintomas, nível lombar fraturado, etiologia, uso de neuromonitorização e/ou neuronavegação, tempo cirúrgico, perdas hemáticas, complicações precoces e tardias, início do primeiro levante e resultado funcional à data do último seguimento.

Resultados: Foram operados 11 doentes por patologia tumoral ou traumática, quatro do sexo feminino e sete do sexo masculino com uma idade média de 53 anos. Todos os doentes apresentavam dor axial mecânica e destes, seis apresentavam défice neurológico incompleto. O nível mais frequente foi L1 (4/11) seguido de L3 (3/11), L4 (3/11) e L2 (1/11.) A duração média cirúrgica foi de 377 minutos e as perdas hemáticas em média de 2300cc. Dois doentes apresentaram complicações cirúrgicas, um deles com necessidade de re-intervenção por hematoma epidural. Em média o levante ocorreu 3,5 dias após a intervenção e todos os doentes apresentaram melhoria algica, neurológica e imagiológica tanto na avaliação precoce como tardia. Não ocorreu pseudartrose ou falência da construção utilizada.

Conclusão: Apesar de mais exigente tecnicamente, em comparação com a corpectomia torácica em que se procede à secção da raiz, esta abordagem permite a reconstrução circunferencial da coluna lombar num único tempo cirúrgico, poupando as estruturas neurológicas e evitando a morbidade da via anterior.

Palavras-chave: Corpectomia, Lombar

CO033 - INSTRUMENTAÇÃO SEGMENTAR CURTA PARA FRATURAS INSTÁVEIS DA CHARNEIRA TORACO-LOMBAR (CTL): UMA ANÁLISE DE QUALIDADE DE VIDA

Gonçalo Freitas¹, Carla Sousa¹, Diogo Luz¹, Vítor Castro¹, Bruno Santiago¹, Manuel Cunha e Sá¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Hospital Garcia de Orta, EPE.

Introdução: As fraturas da CTL (T11-L2) levantam problemas biomecânicos devido à transição dum segmento rígido para outro móvel da coluna vertebral. Tem sido controversa a opção por uma instrumentação curta ou longa.

Objetivo: Descrever as complicações, longevidade e impacto na qualidade de vida da instrumentação posterior curta no tratamento das fraturas tipo A da classificação AOSpine.

Métodos: Os autores realizaram uma análise retrospectiva dos doentes com diagnóstico de fraturas A3 ou A4 da CTL entre junho de 2014 e outubro de 2017. As variáveis analisadas foram: número e nível das fraturas, inclusão do nível fraturado na construção, técnica cirúrgica (percutânea ou aberta), complicações, avaliação da dor (VAS) e da qualidade de vida (ODI).

Resultados: Foram avaliados 21 doentes, sendo 11 do sexo masculino, com uma média de idade de 49,3 anos (+/-18,4).

O nível mais frequente tratado foi L1 (47,6%) e três doentes apresentavam fraturas múltiplas. Apenas um doente teve uma complicação com necessidade de re-intervenção. À data da última avaliação, em média aos 19 meses (5-40), não ocorreram casos de pseudartrose. A média da escala de dor VAS foi de 1,7 (0-8) e a média do ODI foi de 7,76% (0%-30%).

Conclusão: Em doentes selecionados, a instrumentação de segmento curto nas fraturas da CTL, tem um excelente resultado em termos de qualidade de vida e controlo da dor, com menor tempo cirúrgico e custo de implantes.

Palavras-chave: Charneira, Dorsal, Lombar, Fraturas, Artrose, AOSpine.

CO034 - METÁSTASES DO RÁQUIS: ANÁLISE RETROSPECTIVA DO TRATAMENTO CIRÚRGICO COM VALIDAÇÃO E COMPARAÇÃO DE DUAS ESCALAS PROGNÓSTICAS.

Gonçalo Freitas¹, Carla Sousa¹, Diogo Luz¹, Vítor Castro¹, Bruno Santiago¹, Manuel Cunha e Sá¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Hospital Garcia de Orta, EPE.

Objetivos: Caracterizar os doentes submetidos a intervenção cirúrgica por patologia metastática do ráquis, avaliando a sobrevida, o tipo de intervenção efetuada e a correlação com escalas de predição de sobrevida.

Método: foram analisados retrospectivamente 59 doentes, operados entre Janeiro de 2014 e Dezembro de 2016, no Hospital Garcia de Orta. De acordo com a escala de predição de sobrevida – Tokuhashi modificada e SORG *Normogram*, procedeu-se à correlação entre o resultado e a mortalidade. Foi executada uma análise descritiva das variáveis em estudo, testando a normalidade com o teste de Shapiro-Wilk. O teste de correlação de Spearman foi usado para avaliar a correlação entre a sobrevida de cada doente e os valores numéricos da escala Tokuhashi modificada e SORG *Normogram* de forma independente.

Resultados: Da população estudada, 61% dos doentes pertencem ao sexo masculino, com idade média de 61 anos (12). A mediana de sobrevida após intervenção foi de 7,75 meses (18). A escala SORG *Normogram* apresentou uma correlação moderada com a sobrevida dos doentes incluídos ($r=-0,59$, $p<0,001$). Por comparação, a escala Tokuhashi modificada apresentou uma correlação fraca com a sobrevida dos doentes incluídos ($r=-0,34$, $p=0,033$).

Conclusão: A escala SORG *Normogram* apresentou uma melhor correlação com a sobrevida comparativamente à escala de Tokuhashi modificada.

Palavras-chave: Tumores, Metástases.

CO035 - ABORDAGEM ANTERO-LATERAL EXTRA-CELÓMICA (RETROPERITONEAL E RETRO-PLEURAL) DA CHARNEIRA TORACO-LOMBAR: UMA VIA SEGURA E VERSÁTIL PARA PATOLOGIA COMPLEXA DESTA REGIÃO

Gonçalo Freitas¹, Vítor Castro¹, Manuel Cunha e Sá¹, Bruno Santiago¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Hospital Garcia de Orta

Objetivos: Descrever dois casos clínicos de patologia complexa da charneira toraco-lombar, demonstrando a segurança e versatilidade da abordagem antero-lateral através da 11ª costela.

Método: O primeiro caso trata-se de um homem de 37 anos,

com diagnóstico de Sarcoma de Ewing já submetido a Quimioterapia, Radioterapia e foraminotomia L1-L2 prévia com vertebraloplastia de L1. Apresentou-se com recorrência de lombalgia severa de predomínio mecânico e dor radicular associada, sem défices neurológicos. A Ressonância Magnética (RM)-Dorso Lombar (DL) documentou extensa infiltração tumoral D12-L1-L2 com fratura de L1 e cifose segmentar. O segundo caso trata-se de uma mulher, 55 anos, com antecedente de DM tipo 1 e antecedentes de osteotomia lombar, complicada de espondilodiscite L1-L2 com lombalgia severa e incapacidade para ortostatismo. A RM-DL mostrou grave deformação cuneiforme de L1 e L2 com cifose segmentar marcada e desequilíbrio sagital.

Resultados: Em ambos os casos optou-se por realizar corpectomia, por uma abordagem extra-celómica/retro-pleural através da 11ª costela. No primeiro caso procedeu-se à remoção tumoral e corpectomia D12-L1-L2, complementada com uma fixação posterior percutânea D10-L5, sem morbilidade associada e com resolução do quadro algico. No segundo caso efetuou-se uma corpectomia de L1 e L2 complementada por artrodese posterior tóraco-lombo-pélvica, com franca melhoria do quadro algico, sem complicações mecânicas, embora desenvolvesse infeção da ferida cirúrgica posterior tratada com antibioterapia.

Conclusão: Pela experiência dos autores, suportada pela literatura, a abordagem anterior extracelómica da transição tóraco-lombar, através da 11ª costela, é uma via segura e versátil para o tratamento de patologia desta região, com um risco baixo de complicações.

Palavras-chave: Corpectomias, Anterior, Charneira.

CO036 - (6518) - REGISTO DE DOENTES SUBMETIDOS A CIRURGIA DE COLUNA: EXPERIÊNCIA DOS PRIMEIROS 1000 DOENTES

Pedro Santos Silva¹, Marisa Cunha¹, Rui Tuna¹, Rui Vaz¹, Paulo Pereira¹

1-Unidade Funcional de Patologia Raquidiana – Serviço de Neurocirurgia – CHUSJ

Objetivos: Descrevemos a experiência de uma Unidade de Coluna com o sistema de registo da Eurospine, o Spine Tango. Foi efectuado um estudo comparativo das complicações e resultados entre o grupo de doentes da unidade de coluna (UC) e o grupo geral internacional do Spine Tango (ST).

Métodos: Foram recolhidos da base de dados do registo Spine Tango elementos de doentes intervencionados nos últimos três anos na UC e no ST. Foram comparados dados demográficos, complicações intra e pós-operatórias e resultado cirúrgico segundo os critérios de Odom.

Resultados: Desde 2016, no grupo UC foram inseridos 1003 doentes e 75 379 doentes no grupo ST. A média de idades foi menor no grupo UC (56 vs 58, Wilcoxon, $p=0,006$), a mediana de dias de tempo internamento foi semelhante nos dois grupos (4 e 5 dias). Foram operados a doença degenerativa 85% dos doentes no grupo UC e 80% no grupo ST. As taxas de complicações foram globalmente semelhantes nos dois grupos: cirúrgicas intra-operatórias (6,28% e 5,67%), cirúrgicas no internamento (4,69% e 4,68%), gerais no internamento (4,59% e 3,95%), complicações posteriores (4,83% e 9,10%). Em ambos os grupos, em cerca de 80% dos casos os resultados foram bons ou excelentes.

Conclusão: Pretende-se reforçar a importância do registo sistemático de doentes em patologias com grande número de casos, como a patologia da coluna vertebral. Esta é melhor forma de garantir a qualidade de cuidados, com o controlo de complicações e conhecimento dos resultados dos doentes tratados de forma cirúrgica.

Melhores Comunicações Orais

6ª feira, 24 maio 2019, 11h00-12h00 – Sala A

Moderadores: João Paulo Farias; Paulo Pereira

MC001 - HIPTCN - TRAUMATIZADOS CRANIOENCEFÁLICOS HIPOCOAGULADOS COM TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA INICIAL NORMAL

Pedro Duarte Batista¹, Renata Marques², João Páscoa Pinheiro³, João Silva⁴, Rui Tuna⁵, José Hipólito Reis¹, Cristiano Antunes², Maria João Machado², Nuno Farinha¹, Samuel Sequeira Lemos¹, Jessica Branco¹, Diogo Roque¹, Diogo Simão¹, Nuno Simas¹, Wilson Teixeira¹, Cátia Felício⁶, Miguel Ferreira⁴, Eduardo Cunha⁴, Luís Rocha⁴, Gonçalo Figueiredo⁴, Carolina Noronha⁴, Vasco Pinto⁴, Filipe Silva⁴, Ana Ferreira⁵, Osvaldo Sousa⁵

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto; 5-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de São João; 6-Serviço de Cirurgia Geral, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte

Objetivo: Analisar o *outcome* de vítimas de TCE hipocoagulados com TC-CE inicial normal em vigilância hospitalar 24h com ou sem repetição de TC antes da alta. Identificar possíveis fatores preditivos de prognóstico.

Método: Estudo multicêntrico (5 centros nacionais) observacional, com um período prospectivo e um retrospectivo, de adultos hipocoagulados vítimas de TCE com TC-CE sem alterações traumáticas agudas. Foram analisados variáveis demográficas, factores de risco de acordo com o Protocolo Nacional de TCEs, estado clínico à admissão e à reavaliação. Os *outcomes* avaliados incluíram as taxas de alterações na TC controlo, de internamento por motivos neurocirúrgicos ou não neurocirúrgicos e de complicações durante a vigilância.

Resultados: Foram incluídos 384 doentes. A causa mais frequente de TCE foi a queda da própria altura (89,1%) e o tipo de anticoagulante mais comum foi o DOAC/NOACs (52,7%). Dos 355 doentes que realizaram uma TC de reavaliação, 7 (1,9%) tinham uma alteração de novo. Destes, 5 necessitaram de internamento para vigilância neurocirúrgica. Nenhum necessitou de intervenção cirúrgica, não se tendo verificado mortalidade ou défices permanentes. Em 2,9% dos doentes observou-se uma complicação relacionada com o período de vigilância. Destes 1,3% necessitou de internamento. O único factor com associação estatisticamente significativa com a necessidade de internamento neurocirúrgico foi a presença de discrasia hemorrágica concomitante ($p=0,026$).

Conclusão: De acordo com este estudo, a taxa de doentes com necessidade de vigilância neurocirúrgica é relativamente baixa e inferior à taxa de complicações relacionadas com a vigilância de 24h. Nenhum doente necessitou de terapêutica cirúrgica pela neurocirurgia.

Palavras-chave: Trauma crânio-encefálico, anticoagulação, multicêntrico.

MC002 - OXIGENOTERAPIA HIPERBÁRICA: APLICAÇÕES E RESULTADOS EM PATOLOGIA NEUROCIÚRGICA

Pedro Valente Aguiar¹, Bruno Carvalho^{1,2}, Pedro Monteiro^{1,2}, Paulo Linhares^{1,2,3}, Óscar Camacho⁴, Rui Vaz^{1,2,3}

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Hospital da CUF – Porto; 4-Unidade de Medicina Hiperbárica da Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Objetivo: Avaliar o resultado da Oxigenoterapia Hiperbárica (OTH) no tratamento de patologia neurocirúrgica infecciosa e inflamatória.

Método: O estudo envolveu a avaliação clínica de todos os doentes com patologia neurocirúrgica referenciados à Unidade de Medicina Hiperbárica da ULSM pelo CHUSJ entre 2010 e 2018.

Foram consultados registos clínicos informatizados e efetuados contactos telefónicos.

Resultados: Foram avaliados 10 doentes com idade mediana de 54 anos e *follow-up* mediano de 20 meses.

Identificaram-se as seguintes patologias: infecção pós-operatória ($n = 4$), mucormicose rinoorbitária ($n = 4$), mielite rádica ($n = 1$) e processo inflamatório crónico ($n = 1$).

A OTH foi realizada como tratamento coadjuvante de anti-bioterapia em 9 doentes (90%) sendo que 6 (60%) eram portadores de material heterólogo.

Três dos doentes com mucormicose rinoorbitária e os 4 doentes com infecção pós-operatória ($n = 7$) tinham previamente sido submetidos em média a 3 e 4 intervenções cirúrgicas respectivamente por refractariedade do quadro infeccioso, sendo que após realização da OTH ocorreu resolução da infecção em todos os doentes (100%), sem necessidade de nova intervenção cirúrgica.

Quatro destes doentes (57%) mantiveram antibioterapia após - OTH enquanto os outros 3 (43%) puderam suspender.

Um outro doente com mucormicose abandonou a OTH por intolerância.

Os 2 doentes (20%) com patologia não infecciosa não obtiveram a longo prazo significativa melhoria.

Conclusão: A medicina hiperbárica pode representar uma terapêutica auxiliar eficaz em contexto de infecção espontânea e pós-operatória, particularmente em casos de resolução complexa.

Palavras-chave: oxigenoterapia, hiperbárica, neurocirurgia, mucormicose, infecção pós-operatória

MC003 - LESÃO CAPTANTE E COM RESTRIÇÃO À DIFUSÃO COMO ALVOS DA REMOÇÃO NO GLIOBLASTOMA

Carolina Noronha¹, Catarina Pinto², Cristina Ramos², Elsa Silva¹, Ricardo Taipa³, Alfredo Calheiros¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Objetivos: Avaliação da extensão da remoção (ER) em T1, T1 com contraste (T1gad) e estudo de difusão (DWI) numa série cirúrgica de doentes com glioblastoma;

Definição da menor ER com significado oncológico na nossa série;

Determinação da relação da ER com a sobrevivência.

Métodos: Revisão clínica, neuropatológica e imagiológica de um coorte de doentes com glioblastoma ($n=119$). Documentação das volumetrias pré-operatórias (T2/FLAIR, T1, T1gad, DWI), resíduo pós-operatório (T1, T1gad, DWI) e ER (T1, T1gad, DWI).

Resultados: A restrição à difusão associa-se a um perfil neuropatológico distinto.

A volumetria da restrição em DWI foi a única característica volumétrica de prognóstico na RM inicial. Os volumes residuais em T1, captante de contraste e com restrição à difusão tiveram impacto prognóstico. Mais, parece haver uma correlação entre a ER quer da lesão captante (T1gad), quer com restrição à difusão, e o prognóstico. Na nossa série, uma ER até 50% em T1gad teve impacto positivo na sobrevivência ($p=0,04$).

Na análise multivariada, a volumetria inicial com restrição (HR=1,6, $p=0,03$), a presença de resíduo com restrição (HR=2,04 $p=0,032$), a ER em T1gad (HR=0,5, $p=0,03$) e com restrição (HR=1,96 $p=0,04$) foram factores independentes de prognóstico.

Conclusão: A presença de restrição à difusão é um factor relevante de prognóstico no glioblastoma e deve ser rotineiramente avaliada. Os nossos resultados sugerem que a extensão da remoção tem um impacto positivo significativo, e que deve sempre considerar não apenas a lesão captante, mas também a lesão com restrição à difusão.

Palavras-chave: Extensão da remoção, DWI, Glioblastoma.

MC004 - FRACTURAS ARTEFACTUAIS DA APÓFISE ODONTÓIDE DE C2 TIPO 2 EM TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA: RELATO DE 2 CASOS E REVISÃO DA LITERATURA

Ding Zhang¹, Luís Marques¹, Alcides Serafim¹, José Cabral¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Objectivos: A tomografia computadorizada (TC) assume um papel diagnóstico preponderante no trauma vertebro-medular, pela sua larga disponibilidade, rapidez de execução e elevada eficácia diagnóstica. Contudo, ocasionalmente a presença de artefactos dificulta a interpretação do exame ou pode gerar imagens equívocas que podem conduzir a falsos-diagnósticos.

Método: Relato de caso e revisão da literatura.

Resultados: Ilustramos 2 casos de traumatismo crânio-cervical cuja TC inicial foi interpretada como diagnóstica de fractura desalinhada da base da apófise odontóide devido à presença de artefactos. Em ambos os casos, o falso-diagnóstico foi descoberto a tempo de se evitar tratamento indevido e atribuível a artefactos metálicos tipo beam-hardening e de movimento, respectivamente, após análise pormenorizada e repetição do exame. Acrescentamos um caso de falsa-fractura vertebral gerada por artefacto de movimento aos 13 casos já publicados na literatura, e relatamos o primeiro caso de falso-positivo causado por artefacto metálico tipo *beam-hardening*.

Conclusão: Quando subtis, os artefactos gerados em TC podem ser ignorados e condicionar diagnósticos errados, nomeadamente no caso de fracturas tipo 2 da odontóide que são mais facilmente diagnosticadas nas reconstruções triplanares que por sua vez são mais susceptíveis à contaminação por artefactos. Salientamos a importância da análise crítica e detalhada de imagens com cortes finos e reconstrução triplanar e da correlação clínico-radiológica para evitar futuros erros. A presença de material metálico removível no campo deve ser activamente descartada. O radiograma localizador da TC pode ser útil, assim como a repetição da aquisição ou realização de exames alternativos em casos duvidosos.

Palavras-chave: Fractura C2, apófise odontóide, artefacto.

MC005 - PI-PLASTIA MODIFICADA PARA O TRATAMENTO DA ESCAFOCEFALIA ISOLADA: A EXPERIÊNCIA MULTIDISCIPLINAR DO HSM

Tiago Caneira¹, Maria Manuel Santos², Cláudia C. Faria², José Guimarães Ferreira³, José Miguéns²
1-Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 3-Serviço de Cirurgia Plástica e Reconstructiva, Hospital Beatriz Ângelo

Avaliação da eficácia e segurança da pi-plastia modificada, uma técnica de cranioplastia dinâmica, utilizada para o tratamento cirúrgico da escafocefalia isolada, não sindrômica.

Foi realizada uma análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes submetidos a pi-plastia modificada entre 2007 e 2018 no Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (Lisboa, Portugal). Foram colhidos dados demográficos, índices craniométricos nos períodos pré e pós-operatório, volumes transfundidos de concentrado eritrocitário (CE), tempo de permanência na Unidade de Cuidados Intensivo Pediátricos (UCIPED), tempo total de internamento hospitalar e morbilidade peri-operatória.

Nos 12 anos em estudo, foram operadas 54 crianças segundo a técnica de pi-plastia modificada, com uma razão entre géneros masculino:feminino de 5.4:1 e idade média de 7,8 meses. Verificou-se uma melhoria média do *Cephalic Index* (CI) de 68,79 pré-operatoriamente para 75,15 após 3 anos de seguimento, tendo o efeito benéfico da intervenção perdurado a longo prazo. A maioria dos doentes (94,44%) foi transfundida com concentrado eritrocitário intra-operatoriamente. O tempo de permanência médio na UCIPED foi de apenas 1,94 dias e o tempo total médio de internamento hospitalar foi de 4,52 dias. A morbilidade peri-operatória foi transitória e resumida a casos de bronco-espasmo ou hipotensão arterial pós-operatória imediata. A mortalidade foi zero. Uma criança foi re-intervencionada dois anos após a primeira cirurgia, por resultado estético sub-óptimo.

A pi-plastia modificada revelou-se uma técnica eficaz e segura como abordagem cirúrgica da escafocefalia isolada, a partir dos 6 meses de vida, proporcionando resultados estéticos e craniométricos satisfatórios e duradouros, com baixa morbilidade associada.

Palavras-chave: escafocefalia; pi-plastia modificada; craniossinostoses.

MC006 - CT-BASED MORPHOMETRIC ANALYSIS FOR THE PREDICTION OF SHUNT-DEPENDENT HYDROCEPHALUS IN SURGICALLY TREATED ANEURYSMAL SUBARACHNOID HEMORRHAGE PATIENTS WITH CONCOMITANT SUBDURAL FLUID COLLECTIONS

Ding Zhang¹, António Barata¹, Joana Tavares¹, Ana Luís¹, Carla Reizinho¹, João Andrade¹, José Cabral¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Background: Subdural fluid collections (SFC) seem to be prevalent in surgically treated aneurysmal subarachnoid hemorrhage (aSAH) patients, as showed previously by the authors. These were associated with the development of shunt-dependent hydrocephalus. Classical CT-based morphometric indexes that assess ventricular enlargement might not be sensitive or specific enough for this population as they neglect the cerebrospinal fluid (CSF) SFCs, having a limited power to detect external hydrocephalus. The authors goals are: 1-CT-based morphometric characterization of main CSF spaces in this population; 2-assess the diagnostic accuracy of classical indexes; 3-devise novel parameters that might add predictive value in these instances.

Methods: Retrospective, single-center study, including all consecutive surgically treated anterior circulation aSAH developing SFCs (January-2012/December-2018). Permanent CSF diversion and CT-based morphometric parameters were retrieved, including: Evans, bifrontal horn and bicaudate indexes; SFC maximal width and maximal single-slice area (MSSA); bifrontal

horn and third ventricle MSSA. Composite indexes combining ventricular dimension and SFC-related measurements were devised. Models of diagnostic accuracy were plotted against the need for CSF diversion using ROC-curve analysis.

Results: From 171 aSAH patients, 34 developed SFC and were included; 29,4% had CSF diversion. Both the classical and newly devised composite indexes performed well, yielding AUCs > 80% and sensitivity/specificity values > 80% ($p < 0,05$). The most predictive parameter was bifrontal horn MSSA (cutoff = 488 mm²), reaching an AUC = 89,7%, sensitivity = 90% and specificity = 91,7%.

Conclusion: Clinico-radiological factors determine CSF-diversion decision-making. Although classical indexes may be useful in the overall poorly characterized aSAH/SFC-patient population, better adapted and prospectively validated parameters should be sought in larger samples to optimize clinical results.

Palavras-chave: Hydrocephalus, CT-based morphometric index, Subdural Fluid Collection.

Comunicações Orais 5

sábado, 25 maio 2019, 9h00-10h00 – Sala A

Moderadores: Cátia Gradil; Jorge Gonçalves

CO037 - VÍDEO CIRÚRGICO DE REVASCULARIZAÇÃO COMBINADA POR ANASTOMOSE ARTÉRIA TEMPORAL SUPERFICIAL / ARTÉRIA CEREBRAL MÉDIA E ENCEFALOMIODUROSSINANGIOSE

António Vilarinho^{1,2}, Patrícia Polónia¹, Pedro Alberto Silva¹, Bruno Carvalho¹, Rui Tuna¹, Rui Vaz^{1,2}

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Hospital CUF Porto

Os autores apresentam vídeo cirúrgico referente a doente de 38 anos, sexo feminino com doença de Moyamoya e episódios isquémicos recorrentes.

Descrevem-se os passos mais importantes da cirurgia chamando a atenção para alguns aspetos particulares quer da doença, quer da técnica cirúrgica.

Durante o procedimento foi confirmada a patência da anastomose com videoangiografia com verde de indocianina e Doppler Modo M. O pós-operatório decorreu sem intercorrências, verificando-se uma evolução clínica favorável e confirmando-se a patência da anastomose com angiografia sete meses após o procedimento.

A doença de Moyamoya é uma patologia rara cuja manifestação clínica mais frequente são episódios isquémicos recorrentes. A cirurgia com revascularização constitui, até ao momento, o tratamento mais aceite.

Palavras-chave: Moyamoya, Revascularização.

CO038 - HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR E COLOCAÇÃO DE DERIVAÇÃO VENTRICULAR EXTERNA (DVE) PROFILÁTICA – QUANDO FAZ SENTIDO?

João Páscoa Pinheiro¹, Diogo Carneiro¹, João Sargento¹, Jorge Gonçalves¹

1-Centro Hospitalar Universitário Coimbra

Objetivo: A hemorragia intraventricular (HIV) está presente em cerca de 45% dos doentes com hematomas intracerebrais espontâneos (HIC). O desenvolvimento de hidrocefalia aguda (HCFa) está fortemente associada a mau prognóstico. O objetivo deste trabalho é identificar que doentes beneficiam de DVE

precocemente, prevenindo o desenvolvimento de HCFa.

Métodos: Estudo retrospectivo com 69 indivíduos entre 2012 e 2017. Foram incluídos doentes com HIC e HIV associada. Foram criados dois grupos, os tratados com medidas conservadoras e aqueles em que foi colocada DVE por agravamento imagiológico ou do estado de consciência. Foram excluídos doentes submetidos a drenagem da HIC e aqueles em que foi colocada DVE no imediato. Foi utilizado um questionário previamente validado. Os testes estatísticos utilizados foram o Chi2 o teste-T pareado e a regressão logística.

Resultados: Em 25 doentes foi colocada DVE por agravamento imagiológico/neurológico. Nestes os valores médios de escala de Graeb (EG) total foram $17,3 \pm 4,4$; 52% apresentava hemorragia tetraventricular e 60% da HIC tinha origem infratentorial ou profunda. Os fatores com valor estatisticamente significativo para prever o desenvolvimento de HCFa foram EG III ventrículo > 4, EG IV ventrículo > 4 e desvio da linha média (DLM) > 5 mm. Um comprimento > 2 mm dos cornos temporais e a origem do hematoma não foram considerados preditores confiáveis para a necessidade de colocação de DVE.

Conclusão: Doente com HIC associados a HIV, que apresentem DLM > 5mm, GS do III e IV ventrículo > 4 sugere-se a colocação de DVE como profilaxia a HC aguda.

Palavras-chave: Derivação Ventricular Externa, Hidrocefalia, Hemorragia Intraventricular, Escala de Graeb

CO039 - MORBILIDADE E MORTALIDADE DO TRATAMENTO CIRÚRGICO DE ANEURISMAS INTRACRANIANOS NÃO ROTOS

João Nuno Barbosa Soares¹, Marcos Barbosa¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra CHUC e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra FMUC

Objetivos: Avaliar resultados da cirurgia em doentes com aneurismas não rotos (ANR).

Métodos: estudo retrospectivo (com avaliação prospectiva dos resultados) em doentes com pelo menos um ANR entre 1/1/01 e 31/12/16. Registo de idade, género, sintomas, comorbilidades, nº de ANR, outros aneurismas já clipados, complicações, maior diâmetro, localização e sucesso na clipagem. Seguidos durante 1 ano, registada GOS na alta, aos 3, 6 e 12 meses. Avaliada exclusão total. Morbilidade e mortalidade estimadas por teste binomial com intervalo de confiança (IC) de 95%. Fatores de risco cirúrgico avaliados por regressão logística univariada e teste do qui-quadrado de Pearson e, posteriormente, em conjunto por um modelo de regressão logística multivariada (método de Backward Likelihood Ratio). Nível de significância 0,05.

Resultados: incluídos 135 doentes (167 aneurismas). Morbilidade (GOS 2-4) 12 meses 4,4% (6/135, IC 95% 1,6 - 9,4%), mas 3,7% (5/135) se não considerada morbilidade prévia. Morbilidade severa (GOS 3-4) 12 meses 1,5% e mortalidade de 1,5%. Fatores de risco cirúrgico, em análise multivariada, foram a idade (valor p [p] 0,020) e diâmetro superior a 10mm (p 0,021 para 10 a 25mm e p 0,042 para superior a 25 mm). Em 4,2% (7/167) dos ANR não foi possível clipar o aneurisma. Exclusão parcial ocorreu em 1,3% (2/151) dos AINR e em 1,6% (2/125) dos doentes com estudo de imagem pós operatório.

Conclusão: o tratamento cirúrgico é eficaz e tem bons resultados funcionais. A proporção de doentes com morbilidade e exclusão parcial é reduzida neste estudo quando comparada com estudos de referência na literatura.

Palavras-chave: aneurisma não roto, cirurgia, resultados funcionais.

CO040 - PREVALENCE AND CLINICAL RELEVANCE OF SUBDURAL FLUID COLLECTIONS IN SURGICALLY TREATED ANEURYSMAL SUBARACHNOID HEMORRHAGE PATIENTS

António Barata¹, Ding Zhang¹, Ana Luis¹, Joana Tavares¹, Carla Reizinho¹, João Andrade¹, José Cabral¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Background: After ruptured intracranial aneurysm surgery, subdural fluid collections (SFC) often develop.

Rarely reported and with unknown clinical significance, it's controversial if they represent a phenomenon of external hydrocephalus or simply subdural hygromas after craniotomy.

We aimed to assess the prevalence of SFC in patients surgically treated for aneurysmal subarachnoid hemorrhage (aSAH) and its potential relationship with fenestration of the lamina terminalis (FLT).

Methods: A retrospective, single-center study, including all consecutive surgically treated anterior circulation aSAH (January-2012/December-2018) was conducted. Demography, comorbidities, aSAH severity scores, aneurysm location, FLT, SFC, shunt-dependent hydrocephalus (SDH) and clinical outcomes were retrieved.

Uni and multivariate analysis were performed searching for independent risk factors for SFC development.

Results: From 171 patients, 96 patients were considered (excluded: acute hydrocephalus, decompressive craniectomy, distal anterior circulation aneurysms or lack of data). Mean age: 56,8±13,9 years, 75% were female.

SFC occurred in 36 patients. FLT, older age (>70 years) and arterial hypertension were significantly associated with SFC development on univariate analysis, but only FLT ($p=0,023$) and older age ($p=0,005$) remained as independent risk factors on multivariate analysis. Analysing the FLT cohort ($n=26$), older patients had a significantly higher prevalence of SFC ($p=0,04$), when compared with the younger group.

Presence of SFC correlated with the need for permanent cerebrospinal fluid diversion and showed a tendency for worse clinical outcome.

Conclusion: Older age is an established risk factor for SDH after aSAH, and therefore FLT might be tempting. However, this may increase SFC occurrence, specially in the elderly, which might represent an unnecessary morbidity.

Palavras-chave: Subdural fluid collection, Lamina Terminalis, Aneurysmal subarachnoid collection.

CO041 - ANGIOMAS CAVERNOSOS CEREBRAIS FAMILIARES

Marisa Cunha^{1,2,3}, Rui Tuna^{1,2,3}, António Vilarinho^{1,2,3}, Rui Vaz^{1,2,3}, Pedro Alberto Silva^{1,2,3}

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

Introdução: As *guidelines* da Angioma Alliance Scientific Advisory Board (2017) indicam o rastreio genético em doentes com cavernomas cerebrais múltiplos (CCM) e história familiar, quando não associados a anomalias venosas do desenvolvimento ou radioterapia cerebral.

Apesar dos avanços na compreensão da base genética dos CCM, persistem incertezas em relação ao impacto na história natural e orientação destes doentes e, na nossa população, a

incidência e o perfil genético da doença continuam por definir.

Métodos: Efetuou-se uma análise dos dados demográficos, clínicos, imagiológicos e genéticos dos casos de CCM com história familiar em seguimento no serviço.

Resultados: Identificamos 5 famílias com CCM, nas quais 12 indivíduos têm doença confirmada imagiológicamente. O diagnóstico foi clínico em 8 casos (hemorragia($n=4$), epilepsia($n=4$)). Os restantes, assintomáticos($n=4$), haviam sido avaliados no contexto familiar, com estudo imagiológico. De facto, o estudo genético foi requisitado em apenas 2 destas famílias, em nenhum dos casos por um Neurocirurgião, com identificação de mutações CCM1($n=1$) e CCM3($n=2$). No contexto deste rastreio genético, foi identificado um portador de mutação CCM3 assintomático, posteriormente orientado para cirurgia.

Adicionalmente, durante o seguimento, surgiram cavernomas de novo em 41,7% dos casos($n=5$) (mediana 108 meses [34-385]).

Conclusão: Apesar de previamente terem sido identificadas na população portuguesa mutações CCM1-3, a referenciação dos casos familiares para estudo genético tem sido inconsistente. O impacto da sua deteção permanece por esclarecer, nomeadamente no que concerne à orientação de indivíduos afectados e aqueles com mutação genética mas sem expressão da doença, bem como ao limiar de diagnóstico em doentes com manifestações extra-cerebrais associadas.

Palavras-chave: CCM, Genética.

CO042 - BYPASS EC-IC E DOENÇA ISQUÉMICA CEREBROVASCULAR - A EXPERIÊNCIA DO CHLN

Diogo Belo¹, Domingos Coiteiro¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital Santa Maria

Introdução: O papel da cirurgia de revascularização na doença cerebral isquémica permanece indefinido. Apesar da aparente ausência de benefício do tratamento cirúrgico, demonstrada na literatura, uma subpopulação de doentes, com sintomas refratários, poderá beneficiar de bypass extracraniano-intracraniano.

Métodos: Foram revistos processos clínicos de 10 doentes submetidos a bypass EC-IC por doença cerebrovascular oclusiva no CHLN desde 2001.

A investigação diagnóstica e avaliação pré-operatória incluiu angiografia, TC, RM de crânio e estudo de perfusão cerebral (SPECT). A avaliação pós-operatória incluiu RM-CE, SPECT, angiografia e/ou angio-TC.

O resultado funcional foi avaliado com a escala modificada de Rankin.

Resultados: Metade dos doentes apresentaram-se com AVC isquémico e os restantes com múltiplos AITs, sem resposta à terapêutica médica.

Em quatro doentes os sintomas tinham correlação com elevação da cabeceira e/ou posição ortostática.

Nos estudos de perfusão, cinco dos doentes apresentavam áreas de hipoperfusão no hemisfério direito (3 no território da ACM, 1 da ACA e 1 da ACP) e 5 no hemisfério esquerdo (3 no território da ACM e 2 da ACA).

Quatro doentes desenvolveram, no pós-operatório, novas áreas de isquémia, dois deles com tradução sintomática.

A taxa de patência da anastomose foi de 100%, confirmada com angiografia e/ou angio-TC.

À data da alta 40% doentes apresentavam um score de Rankin3, 30% Rankin2 e 30% Rankin1.

Após a alta não se verificaram novos episódios isquémicos.

Conclusão: Embora não exista evidência que suporte a cirurgia de revascularização na doença cerebrovascular oclusiva,

um subgrupo de doentes, com isquémia sintomática refratária, poderá beneficiar deste tipo de intervenção.

Palavras-chave: Bypass, Cerebrovascular, AVC, Isquémia, Vascular, Flow augmentation

CO043 - CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA EM DOENTES COM HSA ANEURISMÁTICA: SÉRIE DE DOENTES OPERADOS NO CHULN ENTRE 2015-2018

Nuno Cubas Farinha¹, **José Hipólito Reis**¹, **Maria Manuel Santos**¹
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Objetivos: O objetivo deste trabalho foi avaliar o prognóstico funcional dos doentes com HSA aneurismática que foram submetidos a craniectomia descompressiva primária, ou secundária, para controlo de hipertensão intracraniana (HTIC).

Métodos: Estudo retrospectivo dos doentes com HSA aneurismática submetidos a craniectomia descompressiva entre Janeiro 2015 e Dezembro 2018. Avaliaram-se dados demográficos, co-morbilidades, grau Hunt and Hess (HH), grau Fisher, localização do aneurisma, forma de tratamento do aneurisma, tipo de cirurgia realizada (craniectomia descompressiva primária ou secundária) e morbidade peri-operatória. O resultado funcional à data de alta foi avaliado de acordo com a escala mRS.

Resultados: Foram submetidos a craniectomia descompressiva 12 doentes, com média de idade de 50 anos; 41,7% eram do sexo masculino, 66,7% apresentavam factores de risco para doença cerebrovascular. Na admissão, 66,7% apresentaram HH maior ou igual a 4; relativamente à extensão da HSA, 16,7% tinham HSA Fisher <4 e 83,3% HSA Fisher 4. A craniectomia descompressiva foi primária em 75% dos casos; 83,3% dos doentes apresentavam hematoma intra-parenquimatoso ou HTIC com edema intra-operatório e 16,7% desenvolveram enfarte maligno secundário a vasospasmo. O prognóstico funcional medido pela escala de mRS foi <4 em 16,7%, 4 ou 5 em 50%, e 6 (morte) em 33,3%, independentemente do tipo de craniectomia.

Conclusão: A maioria dos doentes submetidos a craniectomia descompressiva em contexto de HSA aneurismática apresentaram mau prognóstico funcional ou morte, pelo que a decisão de realizar uma craniectomia descompressiva neste contexto, deverá ser equacionada individualmente.

Palavras-chave: Hemorragia subaracnoideia, Craniectomia descompressiva, Aneurisma, Hipertensão intracraniana

CO044 - TRATAMENTO CIRÚRGICO DAS MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS CEREBRAIS: SÉRIE DE DOENTES TRATADOS NO CHULN ENTRE 2008-2018

Nuno Cubas Farinha¹, **José Pedro Lavrador**², **Diogo Belo**¹, **José Hipólito Reis**¹, **Domingos Coiteiro**¹
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-King's College Foundation Trust

Objectivos: O principal objetivo deste estudo foi avaliar o prognóstico funcional e a taxa de complicações das malformações arteriovenosas (MAV) cerebrais tratadas com cirurgia no CHULN. Procurou-se identificar quais os factores que influenciaram o prognóstico funcional.

Métodos: Estudo retrospectivo das MAVs tratadas cirurgicamente entre 01/2008 e 12/2018. Avaliaram-se dados demográficos, forma de apresentação, co-morbilidades, localização,

grau Spetzler-Martin (SM), grau Lawton-Young (LY), tempo entre apresentação e tratamento (TT), complicações e prognóstico funcional antes e após tratamento (escala mRS). Foi feita uma análise estatística dos dados.

Resultados: Foram operados 55 doentes, 63,6% do sexo masculino. A hemorragia foi a apresentação predominante (72,7%), 30,9% apresentavam factores de risco para doença cerebrovascular e topograficamente predominou a localização frontal (34,5%). A maior parte apresentou um grau 2 SM (47,3%) e grau 3 LY (43,6%). A média de TT foi 223 dias. A taxa de complicações foi 12,7%. O prognóstico funcional foi mRS≤3 em 92,7% e mRS>3 em 7,3%. Através da análise univariada observou-se que a idade avançada, factores de risco cerebrovascular, elevado mRS pré-tratamento e um menor TT estão relacionados com um pior prognóstico funcional. Ambas as classificações SM ($p<0.001$) e LY ($p=0.005$) foram preditoras do prognóstico funcional. Na análise multivariada apenas o mRS pré-tratamento esteve estatisticamente relacionado com o prognóstico ($p<0.001$).

Conclusão: A maioria dos doentes com MAVs cerebrais tratadas cirurgicamente apresentaram bom prognóstico funcional e baixa taxa de complicações. Os principais factores que influenciaram o prognóstico funcional foram a idade, factores de risco cerebrovascular, mRS pré-tratamento, TT e a classificação SM e LY.

Palavras-chave: Malformação arteriovenosa cerebral, Microcirurgia, Classificação Spetzler-Martin, Classificação Lawton-Young.

CO045 - VIÉS DE SELECÇÃO NO TRATAMENTO DE ANEURISMAS ROTOS DA ARTÉRIA COMUNICANTE ANTERIOR: PACIENTES DIFERENTES OU RESULTADOS DIFERENTES?

Vasco Carvalho^{1,2}, **António Vilarinho**^{1,2,3}, **Patrícia Polónia**^{1,2}, **Gonçalo Alves**⁴, **Rui Vaz**^{1,2,3}, **Pedro Alberto Silva**^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto; 4-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário São João, Porto

Objectivo: Análise comparativa das características biométricas de pacientes com aneurismas rotos da região da artéria comunicante anterior, quando agrupados pela modalidade de tratamento proposto.

Métodos: Foram revistos de forma retrospectiva pacientes tratados a aneurismas rotos da artéria comunicante anterior num período de dez anos entre Janeiro de 2009 e Dezembro de 2018. Foram colhidos dados demográficos gerais e factores de risco individuais, assim como a análise morfológica dos aneurismas e complicações hospitalares para cada grupo de tratamento (tratamento endovascular com embolização vs clipagem microcirúrgica).

Resultados: Obteve-se um total de 97 pacientes divididos entre os dois grupos: cirúrgico (n=67) e endovascular (n=30). Não se encontraram diferenças significativas entre grupos no que diz respeito a género ($p=0,130$, Qui-quadrado), idade à data de tratamento (52,9 vs 54,4, $p=0,454$, teste T-student), hipertensão arterial, tabagismo ativo ou evidência de aneurismas múltiplos ($p=0,478$; $p=0,291$; $p=0,358$, Qui-quadrado). O grupo de doentes submetido a tratamento endovascular apresentou de forma significativa valores superiores no *size-ratio*, *aspect-ratio* e *dome-to-neck ratio* ($p=0,001$; $p<0,001$; $p=0,001$, Teste de Mann-Whitney), assim como um número significativamente maior de aneurismas com orientação anterior ($p=0,031$, Qui-quadrado) quando comparados ao grupo cirúrgico.

Conclusão: O estudo mostrou diferenças significativas morfológicas entre grupos estudados, que sublinham um viés de selecção com impacto potencial na formação de cirurgias vasculares e endovasculares e que colocam em questão qualquer análise comparativa entre as técnicas.

Palavras-chave: endovascular, cirurgia, comunicante anterior, aneurisma

Comunicações Orais 6

sábado, 25 maio 2019, 9h00-10h00 – Sala B

Moderadores: Clara Romero; Nuno Simas

CO046 - CORREÇÃO CIRÚRGICA DA CRANIOSSINOSTOSE: REVISÃO DE 100 CASOS CONSECUTIVOS OPERADOS NO HOSPITAL DONA ESTEFÂNIA E AVALIAÇÃO DO GRAU DE SATISFAÇÃO PARENTAL

Luis Cardoso^{1,2}, Ricardo Nogueira¹, Dalila Forte^{1,4}, Miguel Correia¹, Amets Sagarrabay¹, Mario Matos^{1,3}, Carlos Vara Luiz¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central – Hospital de São José; 2-Hospital das Forças Armadas; 3-ce; 4-C

Objetivos: Analisar retrospectivamente os doentes com craniossinostose operados, com avaliação adicional do grau de satisfação parental e do corpo clínico, face aos resultados obtidos.

Método: Revisão dos doentes operados entre Junho de 2005 e Dezembro de 2018, com caracterização do tipo de craniossinostose, dos parâmetros diretamente relacionados com a cirurgia (tempo de cirurgia, perdas hemáticas, tempo de internamento e complicações a curto e longo prazo) bem como do grau de satisfação dos pais e corpo clínico face ao resultado obtido.

Resultados: Foram submetidos a tratamento 100 doentes com idades compreendidas entre 6 e 82 meses, incluindo craniossinostoses envolvendo uma sutura ou várias, síndromicas e não síndromicas. Foram operados 85 casos de craniossinostoses de uma sutura e 15 casos de craniossinostoses de várias suturas cranianas. Os procedimentos cirúrgicos realizados abrangeram suturectomias com osteotomias simples, avanços fronto-orbitários e suturectomias múltiplas com remodelação craniana. Verificou-se uma baixa taxa de complicações, com tempo médio de internamento de 7.6 dias. Apurou-se um elevado grau de satisfação com o resultado por parte dos pais.

Conclusão: A presente revisão revela que a cirurgia para correção da craniossinostose, confere um bom resultado a longo prazo, com uma reduzida taxa de complicações. A análise dos graus de satisfação revela uma resposta favorável por parte dos pais. Os resultados enaltecem a importância do tratamento das craniossinostoses na prevenção de problemas derivados das alterações estéticas com eventual consequência do ponto de vista social e do natural desenvolvimento da criança assim como a prevenção de complicações da hipertensão intracraniana em alguns casos.

Palavras-chave: Craniossinostose, avanço fronto-orbitário, remodelação craniana.

CO047 - FATORES DE RISCO PARA FÍSTULA DE LÍQUIDO CEFALORRAQUIDIANO NA CIRURGIA TRANSENFENOIDAL ENDOSCÓPICA DE ADENOMAS DA HIPÓFISE

Christiane Sonny¹, Josué Pereira^{1,2}, Joana Oliveira^{1,2}, Rui Vaz^{1,2}, Patrícia Polónia^{1,2}

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

Objetivo: Avaliar fatores de risco para fístula de líquido cefalorraquidiano (LCR) intraoperatória e/ou pós-operatória após cirurgia transesfenoidal endoscópica em doentes com adenomas da hipófise.

Método: Estudo de coorte retrospectivo de 219 adenomas da hipófise submetidos a cirurgia transesfenoidal endoscópica (2007 – 2017) no Centro Hospitalar São João. Foram recolhidas as seguintes variáveis (análise processos + entrevistas telefónicas): idade, sexo, índice de massa corporal, tabagismo, diabetes mellitus, hipertensão, dislipidemia, doença pulmonar obstrutiva crónica, asma, síndrome de apneia obstrutiva do sono (SAOS), tamanho e tipo de tumor, cirurgia transesfenoidal prévia ou radioterapia. Efetuou-se análise estatística univariada para avaliar a associação dos fatores de risco com a ocorrência de fístulas de LCR.

Resultados: 201 doentes foram incluídos (18 excluídos por dados insuficientes). A prevalência de fístulas de LCR intra e pós-operatórias foi 14.9% (30/201) e 5.0% (10/201), respetivamente. Demonstrou-se uma associação estatisticamente significativa entre o aparecimento de fístulas intraoperatórias e os seguintes fatores de risco: tamanho do tumor (19.9% macroadenomas, $p=0.001$) e tipo de tumor (26.3% adenomas produtores de GH, $p=0.009$). Apesar de não estatisticamente significativo, as fístulas intraoperatórias ocorreram com maior frequência em doentes com hipertensão, asma e SAOS. A ocorrência de fístulas pós-operatórias foi associada significativamente à ocorrência prévia de fístula intraoperatória ($p<0.001$) e ocorreu também com maior frequência em doentes com asma, SAOS e tumores produtores de GH; todas as fístulas pós-operatórias ocorreram em macroadenomas.

Conclusão: O conhecimento dos fatores de risco do doente é uma ferramenta importante na informação pré-operatória, nomeadamente dado o risco de fístulas de LCR (meningite).

Palavras-chave: Adenomas da hipófise, Fístula de líquido cefalorraquidiano, Cirurgia transesfenoidal endoscópica, Fatores de risco.

CO048 - VENTRICULOCISTERNOSTOMIA ENDOSCÓPICA DO 3º VENTRÍCULO NO TRATAMENTO DE HIDROCEFALIA POR OBSTRUÇÃO DA CÂMARA DE SAÍDA DO 4º VENTRÍCULO

Manuel Gonçalves¹, Joana Oliveira¹, Patrícia Polónia¹, Rui Vaz¹, Josué Pereira¹

1-Centro Hospitalar São João

Introdução: A hidrocefalia por obstrução da câmara de saída do 4º ventrículo (O4^v) é principalmente observada em crianças. O tratamento classicamente obrigava a derivação ventriculo-peritoneal (DVP), ou abordagem microcirúrgica da fossa posterior.

Objetivo: Avaliar os resultados da Ventriculocisternostomia Endoscópica do 3º Ventrículo (ETV) no tratamento de O4^v no nosso centro.

Métodos: De entre os 288 doentes operados no nosso hospital, por endoscopia, para tratamento de hidrocefalia entre Dezembro/1998 e Janeiro/2019, foram selecionados 52 que apresentavam O4°V. Realizada análise retrospectiva dos processos destes doentes.

Resultados: Mediana de idade 2 anos (intervalo 11 dias-67 anos), 25% adultos. *Follow-up* médio de 71,52 meses (intervalo 1-235 meses). Causas identificadas: malformação de Chiari, membranas pós-hemorrágicas e pós-infeciosas, neoplasias e lesões quísticas.

A ETV foi bem sucedida em 67,3%, sem necessidade de reintervenção (*follow-up* médio: 60 meses). Nos restantes, houve necessidade de DVP <1 mês pós-operatório em 70,5%, e DVP tardia nos outros. Ventriculostomia funcionante: a) idade >1 ano vs idade <1 ano, 78,1% vs 50% ($p=0,033$); b) Malformação de Chiari vs sem Chiari, 47,8% vs 82,8% ($p=0,018$); c) infecção prévia a ETV vs sem infecção, 58,3% vs 70%; d) *shunt* prévio (removido por disfunção) vs sem *shunt*, 60% vs 70,3%.

Conclusão: A ETV no tratamento da O4°V tem uma taxa de sucesso próxima à descrita para a estenose do aqueduto, obviando o risco de complicações da DVP. Idade superior a 1 ano, ausência de Malformação de Chiari, de antecedentes de infecção ou *shunt* prévio parecem ser fatores preditivos positivos de sucesso da ETV.

Palavras-chave: Ventriculocisternostomia, Hidrocefalia, Obstrução da Câmara de Saída do 4° Ventrículo, ETV.

CO049 - ÍNDICE PITUITÁRIO DE ZURICH E PROGNÓSTICO NOS ADENOMAS DA HIPÓFISE SUBMETIDOS A CIRURGIA TRANSENFENOIDAL

Sofia Tavares¹, Gonçalo Guerreiro Costa¹, Francisco Belo¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

O índice pituitário de Zurich (IPZ) foi recentemente proposto para a classificação quantitativa dos adenomas pituitários sendo calculado através da razão entre o diâmetro horizontal máximo do tumor e a distância intercarotídea a nível do segmento intracavernoso (C4), em cortes coronais de ressonâncias magnéticas (RM) T1W com contraste. Foram analisados 120 doentes submetidos a cirurgia transesfenoidal entre 2008 e 2017. Os microadenomas foram excluídos tendo em conta o seu comportamento particular.

16,7% (n=20) dos doentes apresentou recidiva/crescimento do resíduo com necessidade de re-intervenção 45,5±25,9 meses após a primeira cirurgia. Foi obtido o IPZ nas RM pré-operatórias e 3 meses após cirurgia e estratificado em graus (grau I: ≤ 0,75, grau II: 0,75 < IPZ ≤ 1,25, grau III: > 1,25 e grau IV: total envolvimento das artérias carótidas internas pelo tumor).

Os IPZ pré e pós operatórios revelaram ser estatisticamente distintos (Paired samples T-test $p<0,001$), mas não foi possível demonstrar uma relação entre estes valores ou os graus de IPZ e a recidiva tumoral (Pearson Qui-Square $p>0,05$).

Porém, verificou-se uma associação entre o tempo até à recidiva e os IPZ pré e pós operatórios (paired samples T-test $p<0,001$), sugerindo que um IPZ superior está associado com um menor período de tempo até à recidiva.

Embora não se tenha demonstrado uma relação direta entre o IPZ e as recidivas com necessidade de re-intervenção este poderá ser na mesma um cálculo útil, associado a outras medidas morfométricas, para ajudar a estratificar o risco de recidiva dos adenomas da hipófise.

Palavras-chave: Adenomas da hipófise, Índice pituitário de Zurich, Via transesfenoidal.

CO050 - AVALIAÇÃO DE PROTOCOLO DE CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA NO TRATAMENTO DO EDEMA MALIGNO NO AVC ISQUÉMICO DE GRANDE VASO DA CIRCULAÇÃO ANTERIOR

Bernardo De Smet¹, Pedro Branco¹, Ana Paiva Nunes¹, Alberto Fior¹
1-Hospital de São José – CHLC

Introdução: Até 10% dos acidentes vasculares cerebrais (AVC) isquémicos podem evoluir para uma situação de edema maligno, nomeadamente em casos de oclusão da artéria cerebral média ou da artéria carótida interna. A abordagem cirúrgica por craniectomia descompressiva é o único tratamento que tem demonstrado redução da mortalidade e incapacidade funcional.

Objetivos: Comparar os resultados clínicos de doentes submetidos a craniectomia descompressiva por edema maligno associado a AVC isquémico de grande vaso da circulação anterior antes e após a implementação de protocolo interno.

Método: Os autores realizaram uma análise retrospectiva dos doentes submetidos a craniectomia descompressiva por edema maligno associado a AVC isquémico de grande vaso da circulação anterior no Hospital de São José (HSJ) nos últimos 4 anos. Recolheram-se dados demográficos, clínicos, imagiológicos e *follow-up*. Efetuou-se uma revisão da literatura relativamente ao tratamento e prognóstico desta patologia, assim como do procedimento cirúrgico.

Resultados: Entre 2015 e 2018, 36 doentes foram submetidos a craniectomia descompressiva no HSJ, 19 nos primeiros dois anos e 17 nos segundos. Comparativamente, após implementação de protocolo interno, os doentes foram operados de forma mais precoce, sendo mais jovens e havendo tendencialmente melhores resultados clínicos.

Conclusão: O tratamento do edema maligno por craniectomia descompressiva parece ser eficaz, contudo a seleção dos doentes que beneficiam do mesmo e o timing do procedimento são fundamentais. Apesar do número reduzido de doentes, a implementação de um protocolo interno formal parece ter levado a uma melhor seleção dos doentes, assim como um tratamento mais precoce.

Palavras-chave: craniectomia descompressiva, avc, edema maligno.

CO051 - APLICAÇÕES DA IMPRESSÃO 3D EM NEUROCIRURGIA

Alexandre Rainha Campos^{1,2,3}, Mickael Bartikian², Angélica Ferreira², Lia Lucas Neto^{1,2,4}

1-Hospital de Santa Maria – CHULN; 2-Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina de Lisboa; 3-Serviço de Neurocirurgia – Departamento de Neurociências e Saúde Mental; 4-Serviço de Imagiologia Neurológica

Introdução: A RM e a TC são indispensáveis no diagnóstico e tratamento de patologias do SNC. Apesar da possibilidade de aquisição de dados 3D e da existência de software para fazer modelos virtuais, os actuais monitores limitam a percepção e compreensão das relações anatómicas complexas e não permitem o treino e planeamento pré-cirúrgicos num modelo 3D do encéfalo ou do crânio.

Objetivos: Criar modelos de encéfalo e crânio, a partir de casos clínicos, através de tecnologia de impressão 3D. Aplicá-los no planeamento, treino e ensino em neuroanatomia/neurocirurgia. Inferir a utilidade deste processo e a qualidade dos modelos.

Métodos: Foram selecionados exames de RM e TC de doentes do Serviço de Neurocirurgia do HSM-CHULN. As imagens foram processadas com software para reconstruir o crânio ósseo, o encéfalo, tumores e outras estruturas. Os volumes finalizados foram convertidos para ficheiros em formato de impressora 3D. Foram usadas duas impressoras de tecnologia de modelagem por depósito de material fundido, Prusa i3 mk3 e Zortrax M200 e uma de estereolitografia Photon AnyCubic.

Resultados: Foram criados modelos 3D de casos clínicos neurocirúrgicos de plagiocefalia posicional de uma criança com volumosa macrocórnia por hidrocefalia crónica e de tumores, com elevada qualidade e detalhe anatómico. Os modelos foram utilizados com sucesso pelas equipas cirúrgicas para planeamento e execução cirúrgica.

Conclusão: Através destes modelos 3D é permitido o treino e o planeamento pré-cirúrgico. Com a optimização desta metodologia, o tempo e os custos do processo completo serão compatíveis com a utilização numa abordagem de medicina personalizada.

Palavras-chave: Impressão 3D, Craniossinostose, Planeamento cirúrgico.

CO052 - SÍNDROME ÁREA MOTORA SUPLEMENTAR APÓS EXÉRESE DE MENINGIOMAS PARASSAGITAIS

Gonçalo Freitas¹, Diogo Luz¹, Flávia Dias¹, Bruno Santiago¹, Manuel Cunha e Sá¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Hospital Garcia de Orta,EPE.

Objectivos: A síndrome da área motora suplementar (AMS) caracteriza-se por um quadro transitório de afasia (geralmente quando envolve o hemisfério dominante) e/ou hemiparésia normotónica, hemiataxia, hemiapraxia ou hemineglect contralateral, com recuperação progressiva nos primeiros dias após a sua instalação. Tendo em conta os raros relatos existentes na literatura de síndrome da AMS, após exérese de meningiomas parassagitais, os autores descrevem a experiência do Serviço nesta entidade.

Método: Reportam-se três casos de doentes operados a volumosos meningiomas parassagitais em relação com o córtex frontal posterior, dois deles muito extensos envolvendo $\frac{3}{4}$ do Seio longitudinal superior, o outro do $\frac{1}{3}$ médio, que desenvolveram um síndrome da área motora suplementar.

Resultados: Os três doentes foram submetidos a craniotomia e exérese de lesão macroscópica total em dois doentes, sub-total noutra. No pós-operatório todos os doentes apresentaram défices motores de novo com tónus mantido, somando-se ainda em dois deles uma alteração da linguagem. A avaliação imagiológica não revelou complicações cirúrgicas, admitindo-se uma relação com a manipulação cirúrgica. Verificou-se uma recuperação progressiva dos défices nos primeiros dias de pós-operatório. Dos três doentes, dois apresentam seguimento após um ano de cirurgia, objetivando-se défices residuais com limitações ligeiras.

Conclusão: Ao contrário das lesões intra-axiais, o diagnóstico de Síndrome da AMS nas lesões extra-axiais é raro, podendo ser uma entidade sub-diagnosticada ou sub-reportada. Tendo em consideração o bom prognóstico funcional característico deste síndrome, é importante a sua identificação em doentes com lesões intimamente relacionadas com a área motora suplementar.

Palavras-chave: Meningiomas, Síndrome area motora suplementar, Parassagital.

CO053 - EXPERIÊNCIA DE 3 MESES EM ANGOLA NO CENTRO NEUROCIÚRGICO E DE TRATAMENTO DE HIDROCEFALIA (CNCTH)

Wilson Teixeira¹, Egon Neto², Mayanda Inocente³, Sérgio Livraghi⁴

1-Clinica Sagrada Esperança / Hospital Santa Maria; 2-Universidade do Estado de Mato Grosso; 3-Centro Neurocirúrgico e de Tratamento de Hidrocefalia (CNCTH); 4-CHLN / Hospital Santa Maria

Caracterizar a população afetada por hidrocefalia e espinha bífida que foram submetidos a intervenção cirúrgica, determinar a taxa de complicações precoces associadas e avaliar seus potenciais fatores de risco.

Estudo prospetivo no período de 01-10-2018 à 31-12-2018 dos pacientes com diagnóstico de hidrocefalia e espinha bífida admitidos para cirurgia no Centro Neurocirúrgico e de Tratamento de Hidrocefalia (CNCTH). Dados demográficos, história materna, estudos pré-operatórios, procedimento cirúrgico e complicações cirúrgicas.

Durante o período de estudo de 3 meses, 50 pacientes foram incluídos na análise. No geral, 76 % dos doentes operados apresentaram hidrocefalia. 24 % mielomeningocelo, 60% tinham menos de 1 ano de idade e 56% eram do sexo masculino. Apenas 12% das mães realizaram ultrassonografia gestacional, 72 % não tiveram acompanhamento na gestação e não receberam ácido fólico e 35% tiveram o parto no domicílio. Os doentes com hidrocefalia, 56% foram de etiologia pós-infecciosa, 26 % verificou-se etiologia incerta, 14 % eram associada à mielomeningocelo e 4 % foram de etiologia tumoral. A circunferência craniana média dos pacientes na admissão foram de $49,7 \pm 62$ cm. Verificou-se um caso de infeção da ferida operatória, dois casos de fistula de líquido, um caso de hidrocefalia pós encerramento de mielomeningocelo. Não se verificou casos de óbitos.

Os pacientes apresentavam-se ao hospital em fase avançada de doença, sem diagnóstico pré-natal e com grande perímetro cefálico. A etiologia predominante foi infecciosa. Os autores acreditam que a seleção criteriosa dos casos e os cuidados pré e pós - operatórios provavelmente evitou complicações cirúrgicas.

CO054 - BASAL GANGLIA BRAINSTEM INTERACTIONS FOR THE CONTROL OF LOCOMOTION

Manuel J. Ferreira Pinto^{1,2,3}, Maria Soledad Esposito^{1,2}, Markus Sigrist^{1,2}, Silvia Arber^{1,2}

1-Biozentrum – University of Basel; 2-Friedrich Miescher Institute; 3-Centro Hospitalar S. João

Centers in the brainstem transmit signals to the spinal cord controlling the regulation of different forms of motor behaviors, including fine skills such as reach-grasp coordination or whole-body movements like most notably locomotion (Esposito et al., 2014, Nature 508, 351-356; Capelli et al. 2017, Nature551, 373-377). Selection of motor programs in line with the animal's need is controlled in collaboration with the basal ganglia. However, it is currently unknown how the decision to engage in a particular movement, such as locomotion, is conveyed from higher motor centers to neurons in the brainstem that orchestrate motor program execution through communication with the spinal cord.

To better understand how upstream locomotor commands are integrated and selected in the brainstem, we made inter-sectional use of viral vector tools and mouse genetics to identify and manipulate specific circuit elements, based on neuro-

transmitter identity, target projection specificity and cell body location. In the present work, we describe a direct excitatory pathway from the basal ganglia to the mesencephalic locomotor region, a midbrain structure previously implicated in the regulation of locomotion. We found that optogenetic stimulation of this neuronal population reliably evokes locomotion. Moreover, these neurons are embedded into a highly precise matrix of input and output connections, linking them to locomotor execu-

tive centers in the caudal brainstem and spinal cord. Our work uncovers a direct prokinetic pathway from the basal ganglia to the brainstem that might operate independently from and/or in parallel with the classical basal ganglia pathways to regulate locomotion.

Palavras-chave: Locomotion, Basal Ganglia, Mesencephalic Locomotor Region.

E-POSTERS

Discussão Posters Selecionados

5ª feira, 23 maio 2019, 18h30-20h00 – Foyer

Moderadores: Carla Reizinho; Francisco Cabrita

EP001 - OSTEOMA GIGANTE FRONTO-NASO-ORBITÁRIO – PARTICULARIDADES TÉCNICAS DA EXÉRESE E RECONSTRUÇÃO

Renata Marques¹, Cristiano Antunes¹, Nubélio Duarte¹, Miguel Afonso¹, Carlos Alegria¹, Luís Dias²

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de Braga

Objetivos: Pretende expor-se as particularidades técnicas de uma cirurgia de remoção de um osteoma gigante frontonasal com extensão orbitária, e respectiva reconstrução do segmento fronto-naso-orbitário.

Método: Relata-se um caso de um volumoso osteoma, causador de deformidade major, tratado cirurgicamente. Procedeu-se também a uma breve compilação da literatura existente acerca do assunto.

Resultados: Trata-se de um jovem de 30 anos que desenvolveu uma deformação craniofacial exuberante, com início em 2009. Por apresentar, num intervalo de sete anos, uma progressão maciça dessa deformidade, foi encaminhado à Consulta de Neurocirurgia. Realizou uma tomografia cranioencefálica computadorizada que revelou volumosa lesão óssea que se estendia desde a região frontal até à fossa nasal direita, com deformação das lâminas papiráceas e expressão para o interior das órbitas, com um mucocelo frontal associado. Foi submetido a biópsia transnasal cuja histologia revelou um osteoma. Proposto, posteriormente, a tratamento cirúrgico.

A cirurgia consistiu numa craniectomia bifrontal com exérese completa do volumoso osteoma fronto-naso-orbitário. No final da remoção, toda a convexidade frontal bem como o nariz foram destruídos. O assoalho da fossa craniana anterior foi reconstruído com rede de titânio e a convexidade frontal e o nariz com recurso a rede de titânio e metacrilato, com o desafio acrescido de não haver um molde prévio. O resultado estético foi excelente.

Conclusão: Os osteomas são lesões raras e benignas do osso que acometem, mais frequentemente, o crânio e a face. Apesar de maioritariamente assintomáticos, podem ser causa de cefaleias e acarretar grande deformidade estética, podendo carecer de tratamento cirúrgico.

Palavras-chave: osteoma, osteoma gigante, reconstrução, deformidade estética.

EP002 - LESÃO INFILTRATIVA DO SEIO CAVERNOSO COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE LINFOMA: QUANDO NÃO SUSPEITAR?

Vasco Carvalho^{1,2}, Rui Tuna^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}, Bruno Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF, Porto

Introdução: As lesões que envolvem o seio cavernoso apresentam grande variedade de apresentação imagiológica com consequente dificuldade diagnóstica associada.

Caso Clínico: Doente de 75 anos do sexo feminino. Quadro insidioso de cefaleia de localização retro-orbitária direita de início em Agosto: agravamento em intensidade e progressão até hemiface direita, de carácter paroxístico e associada a lacrimejo e hiperemia conjuntival. O estudo inicial com TC cerebral não demonstrou alterações de relevo. Agravamento progressivo com diplopia de novo, sendo avaliada por Neurologia e decidido internamento para estudo complementar adicional. Realizada RM cerebral, que revelou processo infiltrativo do seio cavernoso direito, moderadamente captante de contraste e sem restrição à difusão. Perante a clínica evolutiva com oftalmoparésia progressiva e achados imagiológicos, assumido síndrome de Tolosa-Hunt e iniciado esquema de corticoterapia empírica. A doente manteve o agravamento clínico, pelo que se repetiu ressonância magnética cerebral em Dezembro, que mostrou aumento da lesão infiltrativa com extensão orbitária e posteriormente sobre nervo trigémio até à sua emergência protuberancial. A PET demonstrou foco de captação anómala de FDG na região cavernosa direita, sendo o restante estudo sistémico incluindo LCR inconclusivo. Dado o agravamento clínico, imagiológico e ausência de diagnóstico, decidida biópsia aberta de porção cisternal do nervo trigémio direito, sendo o estudo anatomopatológico definitivo compatível com linfoma B difuso de células grandes.

Conclusão: Amplamente reconhecido como um “grande imitador”, torna-se essencial manter um nível de suspeição elevado para o diagnóstico atempado de linfoma, dadas as suas características e localização frequentemente atípicas.

Palavras-chave: seio cavernoso, linfoma.

EP003 - CASO CLÍNICO: "QUISTO ÓSSEO ANEURISMÁTICO DA CALOTE CRANIANA"

Rúben Cardoso¹, Hermínio Tão Espírito Santo¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Objectivo: Apresentar um caso de quisto ósseo aneurismático neurocirúrgico, promovendo discussão sobre a abordagem diagnóstica e tratamento dos mesmos.

Método: Apresenta-se caso de um jovem (19 anos), que se dirigiu ao serviço de urgência com quadro de cefaleias inespecíficas e tumefação na região do vértex, parassagital direita com cerca de 6x4cm, indolor, imóvel, depressível. TAC-CE identificou lesão expansiva, multiloculada; RM-CE apresentou-se como hiperintensa em T2, com múltiplos espaços quísticos, septações e níveis líquidos/hemorrágicos, localizada ao 1/3 médio do Seio Sagital Superior (SSS); angiografia confirmou alimentação da lesão por ramos das artérias meníngea média e temporal superficial; PET/SPECT revelou carácter metabolicamente activo da mesma. Durante internamento verificou-se moderado crescimento da lesão.

Resultados: Foi realizada cirurgia com remoção macroscópica da lesão, em bloco, confirmando-se, histologicamente, a presença de quisto ósseo aneurismático. Como riscos cirúrgicos destacaram-se o risco de invasão do SSS pelo tumor e o facto de a craniotomia ter ultrapassado o mesmo. Apresentou boa evolução pós-operatória, tendo tido alta para domicílio sem qualquer sintomatologia neurológica.

Conclusão: Quistos ósseos aneurismáticos são lesões benignas, de crescimento rápido, contabilizando 1-2% da totalidade de tumores ósseos. 80% surgem nas primeiras 2 décadas de vida, tipicamente nas metáfises de ossos longos, sendo que apenas 2-6% tem localização craniana. Subdividem-se em primários ou secundários (30%), associando-se a outras lesões com as quais fazem diagnóstico diferencial (ex: hemangiomas, osteossarcomas, osteoblastomas, síndrome de Maffucci, ...). Trata-se de um caso de relativa raridade neurocirúrgica, pelo que se considera pertinente a apresentação do mesmo, promovendo discussão e alerta para esta patologia.

Palavras-chave: Quisto ósseo aneurismático; Calote craniana.

EP004 - QUISTO PÓS-RÁDICO DA FOSSA POSTERIOR: APRESENTAÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Raul Baggen Santos¹, Rui Reinas¹, Carlos Ribeiro¹, Djamel Kitumba¹, Leopoldina Pereira¹, Mário Resende¹
1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Os autores apresentam o caso de uma doente do sexo feminino, de 59 anos com história pessoal de várias tentativas de tratamento de malformação arterio-venosa cerebral, tendo sido submetida a craniotomia em 1987, procedimento endovascular em 1993 e posterior radiocirurgia no mesmo ano. Não apresentou qualquer sequela neurológica e realizou angiografia que mostrou exclusão completa da malformação.

Avaliada em consulta externa em 2016 por quadro de cefaleias na região occipital e cervical posterior com 3 meses de evolução. Estando impedida de realizar Ressonância Magnética a doente foi investigada com Tomografia Computorizada que revelou lesão na fossa posterior, de aspecto quístico, sem captação de material de contraste.

Inicialmente tratada de forma conservadora, a doente apresentou agravamento das cefaleias e ataxia da marcha de novo. Por a lesão ter sofrido aumento e condicionar moldagem do

IV ventrículo e significativo efeito de massa na fossa posterior, optou-se pelo tratamento cirúrgico, com marsupialização do quisto e biópsia da sua parede.

O resultado anatomo-patológico revelou tratar-se de quisto pós-rádico, sendo assim uma complicação tardia, com manifestação cerca de 30 anos após o tratamento.

Os autores apresentam este caso clínico pela sua raridade e por se tratar de um caso com apresentação cerca de 30 anos após o tratamento, sendo dos casos com maior tempo de intervalo até o seu aparecimento descritos na literatura, bem como pela dificuldade no estabelecimento do diagnóstico dado tratar-se de paciente portadora de clips metálicos que impediam a realização de RM.

Palavras-chave: Fossa Posterior, Complicações.

EP005 - CASO CLÍNICO: "LESÃO TRAUMÁTICA ISOLADA DA ÁREA MOTORA DA MÃO ("HAND-KNOB TRAUMATIC LESION")"

Rúben Cardoso¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Objetivos: Apresentar caso de traumatismo crânio-encefálico (TCE) com compromisso isolado da função motora do punho e mão, sem outras lesões, e contribuir para reflexão sobre a associação entre anatomia, clínica e representação somato-motora no córtex cerebral.

Método: Apresenta-se o caso de um homem de 57 anos, vítima de TCE moderado após queda de bicicleta. TAC-CE inicial revelava hemorragia subaracnoideia (HSA) sulcal bitemporal e biparietal, com pequeno foco de contusão rolândico direito. Ao exame neurológico, no serviço de urgência, apresentava monoparesia do membro superior esquerdo de predomínio distal (G0), com discreta afecção proximal (G4), para além de perturbação do estado de consciência (GCS13).

Resultados: TACS-CE de controlo seriadas verificaram reabsorção completa da HSA inicialmente descrita, e evolução espectacular do foco de contusão, persistindo área hipodensa rolândica direita. O défice neurológico na mão esquerda era de predomínio da extensão e abdução dos dedos da mesma, com menor afecção da flexão dos dedos e punho. Iniciou fisioterapia dirigida ao membro superior, verificando-se melhoria progressiva dos défices (G4 à flexão dos dedos/punho, G4- à extensão/abdução dos dedos). Permaneceu internado 14 dias, registando-se melhoria do estado neurológico global, estando, à data de alta, com GCS15.

Conclusão: Lesões isoladas na área motora responsável pelo controlo da mão ("hand-knob") embora raras, são mais comumente associadas a enfarte e facilmente confundíveis com lesões nervosas periféricas. A literatura é bastante escassa em reportar casos de lesões isoladas nesta área resultantes de traumatismos crânio-encefálicos. Serve o presente caso como demonstração de que tal também é possível em contexto traumático.

Palavras-chave: TCE; Hand-knob.

EP006 - COEXISTÊNCIA DE PITUITICOMA E CRANIOFARINGIOMA: CASO CLÍNICO

Manuel Gonçalves¹, Vasco Carvalho¹, José Manuel Lopes¹, Rui Vaz¹, Josué Pereira¹
1-Centro Hospitalar São João

Introdução: Pituiticoma é um diagnóstico raro de tumor primário da neurohipófise. Descrevemos um caso, ao nosso conheci-

mento inédito, de justaposição de Pituicitoma e Craniofaringioma.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 49 anos, diagnóstico de lesão supra-selar desde 2002 por hiperprolactinémia (síndrome da haste) no estudo de infertilidade. RM revelou lesão de 6mm, arredondada, isodensa em T1 e com realce homogéneo com Gadolínio. Expandia a haste hipofisária e contactava o quiasma óptico superiormente, sem compressão. Diagnóstico inicial de adenoma da hipófise vs meningioma diafragma selar. Prolactina normalizou com Bromocriptina, (não tolerou Cabergolina) com resolução da sintomatologia, permanecendo em vigilância. Em 2017, apresentou hemianópsia bitemporal e crescimento da lesão (9mm), com desvio superior do quiasma.

Foi submetida a remoção microcirúrgica subtotal (haste preservada) por acesso subfrontal unilateral. Lesão com relação íntima com a haste hipofisária, heterogénea, de aspecto invulgar e pouco característico, com áreas de aspeto perlado. No pós-operatório constatou-se melhoria visual. Pôde suspender Bromocriptina após a cirurgia, sem diabetes insípida, em substituição hormonal com Hidrocortisona e Levotiroxina.

O resultado anátomo-patológico apresentou 2 componentes lesionais: um componente epitelial, quístico, e outro sólido. O primeiro, diagnóstico de Craniofaringioma Papilar, o segundo, Pituicitoma (EMA, GFAP e S100 positivos).

Da revisão de literatura, não foi encontrado outro caso de coexistência ou justaposição topográfica destas duas patologias.

Conclusão: A coexistência de lesões neoplásicas de histologias distintas em Neurocirurgia é conhecida. Este caso ilustra uma situação inédita de coexistência topográfica de Pituicitoma e Craniofaringioma, com abordagem cirúrgica exclusiva e seguimento pós-operatório de 2 anos.

Palavras-chave: pituicitoma, craniofaringioma, Coexistência de Pituicitoma e Craniofaringioma

EP007 - CASO RARO DE METÁSTASE EPIDURAL DE TIMOMA

João Pedro Oliveira¹, Mario Campos¹, Pedro Ribeiro Cunha¹

1-Centro Hospitalar Lisboa ocidental – Hospital Egas moniz

Timoma é um tumor raro de crescimento lento, do mediatino anterior. Invasão local e disseminação intratorácica é relativamente comum. Apesar do alto grau disseminação e agressividade do Timoma, metástases espinhais são excepcionalmente raras, com menos de 50 casos descritos na literatura.

Trata-se de um homem de 48 anos, com antecedentes pessoais de Timoma operado em 2013, com quadro inicial de discreta parésia distal de ambos os membros superiores, sobretudo das mãos. Posteriormente referiu dor axial intensa na transição cervico-dorsal com irradiação ao membro superior direito.

Fez TC e RM-cervical que revelaram infiltração de todo corpo D1, predominante áreas líticas, com componente epidural anterior e posterior com extensão de C7 a D2 com contacto dural, mas sem deformação, sem hipersinal medular. Realizou Biópsia guiada por TC que confirmou metástase de timoma em D1. O Doente foi submetido a radioterapia noutra instituição, com alívio da dor.

Referenciado depois à Neurocirurgia por agravamento neurológico, objectivou-se dor intensa à palpação axial na transição cervico-dorsal, parestesia de ambas as mãos grau 3 e hipostesia C6-C8 direita.

O doente foi submetido a cirurgia por via posterior com descompressão circunferencial C7-D2 e fixação cervico-dorsal

A Anatomia patológica confirmou o diagnóstico de metástase de Timoma. No pós-operatório verificou-se melhoria neurológica progressiva e alívio da dor.

Foi referenciado para radiocirurgia.

Concluindo, as metástases vertebrais de timoma são raras, mas devem ser consideradas em doentes com história de timoma, clínica de dor axial e radiculopatia. A cirurgia é uma opção em tumores radioresistentes com extensão epidural.

Palavras-chave: Metastase espinhal, Timoma, Metastase epidural.

EP008 - HEMATOMA SUBDURAL ESPONTÂNEO NUM JOVEM COM COAGULOPATIA: FORMA DE APRESENTAÇÃO DE CARCINOMA GASTROINTESTINAL

Samuel Lemos¹, José Hipólito Reis¹, Rafael Roque¹, Maria Manuel Santos¹

1-Hospital de Santa Maria, CHLN

Introdução: Hematomas subdurais espontâneos de etiologia neoplásica são situações clínicas raras, de difícil diagnóstico etiológico e com mau prognóstico, sobretudo se associados a coagulopatia. Reportamos o caso de um doente jovem, previamente saudável, internado com um hematoma subdural espontâneo, em contexto de coagulopatia e metastização dural, como forma de apresentação de um adenocarcinoma gastrointestinal.

Descrição do caso: Doente de 30 anos, previamente saudável e sem história de traumatismo crânio-encefálico, admitido através do serviço de urgência com queixas de cefaleias, vômitos e perda ponderal. A tomografia computadorizada (TC) revelou hematomas subdurais subagudos, de ambas as convexidades hemisféricas cerebrais, determinando efeito de massa. Analiticamente, evidenciava anemia, trombocitopenia e prolongamento do tempo de coagulação, com depleção de factor VII e XIII. Foi inicialmente admitido o diagnóstico de hematoma subdural espontâneo em contexto de coagulopatia não esclarecida, tendo o doente sido operado por trepanação bilateral para drenagem dos hematomas e re-operado por recidiva dos mesmos. Evoluiu desfavoravelmente para edema cerebral difuso com necessidade de craniectomia descompressiva e, posteriormente morte, tendo sido biopsada dura-máter na última cirurgia. O estudo anatomopatológico de biópsia dural e de biópsia óssea, entretanto realizada, revelou células de adenocarcinoma com perfil imunohistoquímico sugestivo de origem colorretal, com extensa metastização medular óssea documentada por TC toraco-abdomino-pélvica.

Conclusão: Este caso torna evidente a importância da investigação etiológica de hematomas subdurais espontâneos em doentes sem factores de risco conhecidos para discrasia hemorrágica.

Palavras-chave: hematoma subdural, Metastase dural, coagulopatia.

EP009 - DE SCHWANNOMA A MENINGIOMA COM METÁSTASE DE ADENOCARCINOMA INTESTINAL

Melissa Silva¹, Cátia Gradiil¹, Rui Manilha¹, Manuel Cunha E Sá¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: O fenómeno “tumor-to-tumor” designa um tumor composto por uma massa recetora primária na qual, por via hematogénea, se depositam células de um tumor dador.

No compartimento intracraniano, o tumor recetor, geralmente um meningioma, recebe mais frequentemente focos metastáticos da mama e pulmão.

A fisiopatologia deste fenómeno não é conhecida.

Caso Clínico: Homem de 65 anos que recorreu ao serviço de urgência por quadro de assimetria facial, dificuldade na articulação verbal e desequilíbrio da marcha. Objetivamente apresentava parésia facial periférica direita, hipoacusia ipsilateral e ataxia apendicular.

Tomografia computadorizada cranioencefálica documentou volumosa lesão extra-axial centrada ao ângulo ponto-cerebeloso direito. Em ressonância magnética, tratava-se de lesão com expressão no canal auditivo interno (CAI), hipointensa em T2 e isoíntensa em T1, reforço de sinal em anel irregular, não se identificando “cauda” dural, favorecendo a hipótese de schwannoma.

Submetido a exérese de lesão com inserção tentorial, com remoção do componente no CAI, identificando-se os nervos facial e vestibulo-coclear atravessando o tumor.

O estudo anatomopatológico revelou meningioma meningeo-lial infiltrado por metástase de adenocarcinoma tipo intestinal.

Posteriormente diagnosticado adenocarcinoma do reto. O doente tolerou radioterapia adjuvante do SNC, falecendo 5 meses após diagnóstico por progressão da doença primária.

Conclusão: Apresenta-se caso raro de infiltração de meningioma do ângulo ponto-cerebeloso por adenocarcinoma intestinal, de prognóstico desconhecido e para o qual não existe linha de tratamento definida, sendo necessários relatos de caso e estudos adicionais para melhor compreender este fenómeno.

Palavras-chave: tumor-to-tumor, adenocarcinoma, meningioma.

E-Posters

EP011 - HEMANGIOBLASTOMA SUPRATENTORIAL: UMA RARA REALIDADE

Hugo Pereira¹, Cristiano Antunes¹, Renata Marques¹, Maria João Machado¹, Leandro Oliveira¹, Carlos Alegria¹

1-Hospital de Braga

Hemangioblastomas são tumores benignos do Sistema Nervoso Central (grau I da classificação OMS). Ocorrem maioritariamente de forma esporádica, mas também associados à doença de von Hippel-Lindau (VHL). Estes tumores surgem quase exclusivamente (>95% dos casos) no tronco cerebral, cerebelo ou medula espinal, sendo a lesão tumoral intra-axial primária mais comum da fossa posterior no adulto. Apenas 1 a 3% dos hemangioblastomas surgem supratentorialmente, percentagem ainda inferior quando se trata de lesões esporádicas.

Um homem de 58 anos foi admitido no serviço de urgência por uma hemiparesia progressiva, com 6 semanas de evolução. A tomografia computadorizada e a ressonância magnética apresentaram uma lesão única heterogénea, parassagital, aparentemente extra-axial, com cerca de 4 cm de diâmetro em topografia frontal direita. O doente foi submetido a cirurgia e uma remoção macroscopicamente completa foi realizada. Histologicamente, o diagnóstico foi hemangioblastoma.

Hemangioblastomas supratentoriais são excepcionalmente raros, especialmente na alta convexidade, como aquele que é neste caso reportado.

Palavras-chave: Hemangioblastoma, Supratentorial, Neoplasia.

EP012 - METÁSTASES INTRAMEDULARES DE GLIOBLASTOMA E REVISÃO DA LITERATURA

Renata Marques¹, Cristiano Antunes¹, Maria João Machado¹, Hugo Pereira¹, Miguel Neves², Nubélio Duarte¹, Carlos Alegria¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga

Objetivos: As metástases espinhais de glioblastoma (GBM) são raras, apresentando uma incidência que varia entre 0,4 a 2%, segundo a literatura. Localizam-se mais frequentemente nas leptomeninges e, menos comumente, são intramedulares. Metástases espinhais sintomáticas são um achado ainda mais raro, dada a rápida progressão do GBM em contraste com a sua disseminação usualmente mais tardia. Descrevemos dois casos raros de metástases intramedulares de GBM e de gliossarcoma, alertando para o seu diagnóstico.

Método: Realizou-se uma revisão da literatura, ilustrada com dois casos clínicos.

Resultados: O primeiro caso trata-se de um homem, de 36 anos, com diagnóstico de GBM parietooccipital direito, operado duas vezes, que desenvolveu uma hemiparésia no membro inferior direito, onze meses após o diagnóstico inicial. Foi investigado com RM do rãquis que revelou uma lesão intramedular desde D2 a D5 e múltiplas lesões em D6-D7. Evoluiu para paraplegia e faleceu ao fim de um mês, apesar dos tratamentos.

O outro caso refere-se a um homem de 69 anos, com diagnóstico de gliossarcoma parietal direito, submetido a cirurgia, que desenvolveu uma hemiplegia direita 6 meses depois, agravando posteriormente com retenção urinária e paraplegia. A RM do neuroeixo revelou uma lesão medular em D5-D6 com extenso hipsinal associado. Faleceu também após um mês.

Conclusão: Com a melhoria no tratamento do GBM intracraniano e com o conseqüente aumento da sobrevida dos doentes, o diagnóstico de metástases espinhais vai provavelmente aumentar. Desse modo, devemos ter em mente este diagnóstico num doente com GBM cerebral que apresente sintomatologia medular ou raquidiana.

Palavras-chave: Glioblastoma, hemiparésia, hemiplegia, metástases intramedulares, metástases espinhais

EP013 - POSTERIOR REDUCTION AND OSTEOSYNTHESIS OF AN UNSTABLE C1 FRACTURE WITH MONOAXIAL LATERAL MASS SCREWS

Joana Tavares¹, Carla Reizinho¹, Ana Luís¹, António Cuco¹, José Cabral¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Background: Surgical treatment of unstable atlas fractures has evolved to motion-preservation techniques, namely, isolated C1 osteosynthesis - open reduction and internal fixation (ORIF-C1). However, regardless of transoral or posterior approach, the reduction is frequently unsatisfactory. To overcome lack of reduction, allowing for ring osteosynthesis, it has been recently proposed the use of monoaxial lateral mass screws in association with reduction devices.

Case Report: We report the case of an 85-year-old man, admitted to our hospital after a bed fall. The only complain was neck pain and neurological examination was normal. CT scan showed an isolated atlas fracture - Jefferson type III, Landells and Van Peteghem type II, Gehweiler type 3b, Dickman's type I,

with an hang over of the left C1 lateral mass of 9mm. Angio-CT excluded lesions of the vertebral arteries.

Surgical treatment was adopted. Monoaxial cannulated lateral mass screws were inserted with reduction extenders attached and a slightly kyphotic rod was used to connect the screws. To achieve posterior reduction of the left lateral mass, slight compression was applied to the proximal part of the extenders. To obtain reduction of the anterior part of the lateral mass, controlled distraction was applied to the distal part of the reduction extenders, attached to the monoaxial screws.

Discussion / Conclusion: The variation of the classic posterior ORIF-C1 technique used in this case, recurring to monoaxial screws and a reduction system, represent a preferable approach in cases where the displacement of the fracture mandates for ventral and dorsal reduction.

Palavras-chave: Jefferson fracture, Atlas, osteosynthesis, fracture reduction, monoaxial screws, ORIF-C1.

EP014 - OPTOCHIASMATIC CAVERNOUS MALFORMATION: A RARE CAUSE OF ACUTE VISION LOSS

Ding Zhang¹, Ana Luis¹, Sérgio Figueiredo¹, José Cabral¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Background: Cavernous malformations (CMs) affecting cranial nerves are rare. Optic-apparatus CMs represent <1% of all CMs and, given their locations, are often mistaken for aneurysms, tumor bleeding or other pathologies. Treatment of choice to prevent regrowth/re-bleeding is complete surgical resection. We present the case of a 26-year-old female with an optochiasmatic CM.

Case Report: After a week of fronto-orbital headache, patient developed sudden left-sided visual loss. She was initially misdiagnosed and treated for acute optic neuritis. The symptoms worsened and a CT-scan was performed that showed a discrete hyperdensity in the suprasellar region. MRI confirmed an heterogeneous lesion at the left optochiasmatic region, suggestive of CM. Angio-CT identified slight contrast progression in the anterior communicating artery region in close relation with the topography of the lesion, not discarding the hypothesis of a thrombosed aneurysm.

Therefore, she was referred to Neurosurgery. At admission, neurophthalmologic evaluation showed: left eye visual acuity of 1/10, bilateral afferent pupillary defect and established bilateral optic atrophy, (>left), as well as bitemporal hemianopia with inferior nasal extension to the left and marked reduction of the bilateral peripapillary nerve fiber layer, (>left).

Left pterional craniotomy was performed and a lesion that expanded the left optochiasmatic complex was identified and completely removed. Histopathological examination confirmed CM. Patient maintained the visual deficit, with no evidence of lesional recurrence at 6-months follow-up.

Conclusion: Optochiasmatic CMs present either as slow progressive visual loss (due to mass effect) or as an acute chiasmatic syndrome ("apoplexy"), the last should be considered a neurosurgical emergency.

Palavras-chave: Optochiasmatic cavernous malformation, optochiasmatic apoplexy.

EP015 - ASTROCIDOMA INFANTIL DESMOPLÁSICO NUMA CRIANÇA COM 7 ANOS: RELATO DE UM CASO COM MAIOR AGRESSIVIDADE

Pedro Sousa Barros¹, Carlos Pontinha¹, Miguel Correia¹, Amets Sagarrabay¹, Carla Conceição¹, Manuela Mafra¹, Mário Matos¹
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Objetivo: Descrever o caso clínico de uma criança de 7 anos aquém foi diagnosticado um astrocitoma infantil desmoplásico (AID) de comportamento "atípico". Os AIDs são neoplasias neuroepiteliais raras que ocorrem, sobretudo, em crianças com menos de 2 anos. Têm uma localização, preferencialmente, supratentorial e podem atingir grandes dimensões. Caracterizam-se, também, por serem lesões maioritariamente quísticas. Estas neoplasias têm, por norma, bom prognóstico embora se conheçam casos com maior agressividade, nomeadamente, quando envolvem o hipotálamo ou em idades mais avançadas.

Métodos: Caso clínico de um rapaz de 7 anos que iniciou um quadro compatível com hipertensão intracraniana causada por um AID com envolvimento do hipotálamo. O doente foi intervencionado tendo sido realizada resseção subtotal. A neoplasia recidivou seis meses mais tarde. O exame anatomopatológico do tecido colhido aquando da segunda intervenção demonstrou alterações histológicas de anaplasia.

Resultados e Conclusão: Os AIDs, tal como referido, são neoplasias extraordinariamente raras em doentes com mais de 2 anos e quando envolvem o hipotálamo estão, também, associadas a pior prognóstico. O presente caso corrobora essa dupla evidência. Nos casos em que a resseção é subtotal, por norma, o remanescente da neoplasia estabiliza ou regride. A recorrência da lesão, tal como no nosso caso, tem-se verificado quando a resseção é subtotal e, sobretudo, quando há evidência histológica de anaplasia. Pelo que temos conhecimento estão descritos, até à data, apenas 11 casos de AIDs em doentes com mais 5 anos. Tais fatos, revestem o presente caso de significativa singularidade e interesse científico.

EP016 - HEMATOMA SUBDURAL AGUDO DE ETIOLOGIA MICROANEURISMÁTICA CORTICAL: 2 CASOS CLÍNICOS

Énia Sousa¹, Ricardo Pestana¹, Gil Bebiano Andrade¹, Cícero Silveira¹, Pedro Lima¹
1-Hospital Central do Funchal

Introdução: O hematoma subdural agudo (HSDA) puro é uma apresentação clínica extremamente rara da rutura de aneurismas intracranianos. A mortalidade pode chegar aos 37.2%, pelo que o diagnóstico e tratamento adequados são cruciais.

Objetivos: Reportar 2 casos clínicos de HSDA de etiologia microaneurismática cortical.

Casos Clínicos: Caso 1: Sexo feminino, 58 anos, levada ao SU com história de queda no dia anterior. ECG: 4, com anisocória com midríase esquerda. TC-CE mostrava um HSDA da convexidade esquerda com marcado efeito de massa. Tratada com craniotomia de urgência, com drenagem de HSDA e observação intraoperatória de microaneurisma cortical que se clipou. **Caso 2:** Sexo masculino, 33 anos, recorreu ao SU por quadro de cefaleia após mergulho, sem trauma. ECG:15, hemiparesia esquerda grau IV+. TAC-CE mostrava extenso HSDA da convexidade direita, com desvio da linha média. Realiza Angio-TC, que é normal. Submetido a craniotomia com drenagem do

HSDA e observação intraoperatória de microaneurisma cortical que foi coagulado.

Discussão e Conclusão: O HSDA espontâneo obriga à investigação de causas malformativas vasculares, sendo o *gold-standard* de diagnóstico a angiografia de subtração digital (ASD). Em situações de urgência a Angio-TC pode ser uma alternativa aceitável. No primeiro caso, dada a história de trauma não foram realizados outros exames complementares de diagnóstico. No segundo caso, dada a ausência de história de trauma, foi realizada Angio-TC que não demonstrou alterações. Em ambos os casos a extensão da craniotomia mostrou-se essencial na identificação intraoperatória da lesão vascular.

Palavras-chave: Hematoma subdural agudo espontâneo, microaneurisma cortical, hematoma subdural agudo puro

EP017 - FÍSTULAS ARTERIOVENOSAS DURAIS MEDULARES: 4 CASOS CLÍNICOS

Énia Sousa¹, Ricardo Pestana¹, Gil Bebiano Andrade¹, Cícero Silveira¹, Pedro Lima¹

1-Hospital Central do Funchal

Introdução: As malformações vasculares da medula são raras, sendo as Fístulas Arteriovenosas Duraís (FAVD) as mais comuns, e correspondem a um *shunt* entre uma artéria radiculomeníngea e uma veia radiculomedular. Os sintomas iniciais mais comuns são as alterações da marcha e da sensibilidade. Com a progressão da doença surgem as alterações de esfíncteres. O diagnóstico é feito por RM e confirmado por Angiografia de Subtração Digital (ASD). O fator mais importante de prognóstico é o estado clínico antes do tratamento.

Objetivos: Abordar possíveis apresentações clínicas e métodos diagnósticos e terapêuticos, através da exposição de 4 casos clínicos.

Material e Métodos: Foram consultados os processos clínicos de 4 doentes com diagnóstico de FAVD entre 2012-2018. Os doentes tinham idades compreendidas entre os 35 e 81 anos, sem predominância de sexo. RM foram realizadas como primeiro exame, completado com ASD para confirmação diagnóstica e estudo da anatomia das FAVD, sempre que possível. O tratamento das FAVD foi feito por clipagem microcirúrgica. O estado clínico dos doentes foi avaliado com recurso à escala de Aminoff-Logue (ALS) na altura do internamento e na alta.

Discussão e Conclusão: Numa população de 260 000 habitantes, 4 casos de FAVD foram diagnosticados num período de 6 anos. Todos os doentes tinham paraparesia espástica progressiva e alterações de esfíncteres na altura do diagnóstico. As FAVD foram tratadas com clipagem microcirúrgica. Todos os doentes tiveram uma melhoria nas seus scores de ALS na altura da alta, com pior resultado nos doentes mais idosos e neurologicamente mais graves.

Palavras-chave: Fístulas arteriovenosas duraís, malformações vasculares medulares.

EP018 - CASO CLÍNICO: "A IMPORTÂNCIA DO EXAME NEUROLÓGICO - PÉ PENDENTE OU ENFARTE LOCALIZADO?"

Rúben Cardoso¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Objetivos: Realçar a importância do exame neurológico criterioso em doentes observados na prática clínica, independentemente da sua proveniência, partindo de caso de doente com diagnóstico prévio de pé pendente em internamento hos-

pital, com posterior diagnóstico de AVC isquémico.

Método: Apresenta-se caso de doente previamente internado em serviço de ortopedia, durante 7 dias, por déficit motor agudo do membro inferior direito, com TAC e RM lombossagradas a revelar compressão endocanal importante em L4-L5 e L5-S1. Posteriormente enviado a cargo de neurocirurgia para orientação terapêutica. Ao exame neurológico, realizado no serviço de urgência, verificou-se quadro de hemiparésia do hemisfério direito, com agravamento progressivo do déficit do membro superior, durante internamento. Realizou TAC-CE, verificando-se lesão isquémica recente na porção média do corpo caloso e giro cingular esquerdos.

Resultados: Admitiu-se déficit motor secundário a enfarte cerebral, tendo sido reenviado para hospital da área de residência por AVC isquémico em território da artéria cerebral anterior esquerda.

Conclusão: O diagnóstico diferencial de plegia súbita do pé deve incluir múltiplos grupos nosológicos desde lesão de neurónio periférico a lesão medular, ou mesmo lesão do tractus longitudinalis. Lesões isquémicas circunscritas a pequenas áreas cortico-subcorticais podem dificultar avaliação neurológica inicial, principalmente na presença de alterações que apontem para outra etiologia (ex: estenose endocanal). Assumindo os riscos que adviriam de uma intervenção cirúrgica com base em dados erróneos, serve o presente caso para enaltecer a importância de um exame neurológico detalhado e frequente, que possa auxiliar no despiste de patologias, de outro modo, simples de identificar.

Palavras-chave: Pé pendente; AVC; exame neurológico.

EP019 - LINFOMA NÃO-HODGKIN TIPO B DIFUSO DO CONE MEDULAR: RELATO DE UMA APRESENTAÇÃO RARA DE UM LINFOMA PRIMÁRIO DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Lídia Nunes Dias¹, Alexandra Santos¹, Ana Luís¹, Marco Fernandes³, Alice Reichert², José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Hospital Egas Moniz, EPE; 2-Serviço de Hemato-Oncologia – Hospital São Francisco Xavier, CHLO, EPE; 3-Serviço de Neurologia – Hospital Egas Moniz, EPE

Introdução: O linfoma intra-medular pode ser uma primeira apresentação de um linfoma primário do Sistema Nervoso Central (SNC), surgir concomitante a outros linfomas do SNC, ou ser secundária, no contexto de disseminação sistémica. Os linfomas primários do SNC são linfomas não-Hodgkin altamente agressivos, em 90% do tipo B difuso de grandes células. Apesar de responderem melhor a quimio e radioterapia em relação a outros tumores do SNC, a sobrevida é geralmente inferior que o linfoma não-SNC sistémico.

Caso Clínico: Apresentamos um caso de um doente do sexo masculino, 63 anos, imunodeprimido por transplantação renal, que se apresentou com queixas de radiculopatia L3 à direita. Ao exame neurológico apresentava paraparesia assimétrica. A ressonância magnética mostrou lesão intra-medular D11-D12 com captação de contraste. Sob monitorização neurofisiológica, foi realizada laminectomia e biópsia, por se tratar de lesão infiltrativa, sem plano de clivagem para o tecido nervoso. O exame anatomopatológico mostrou infiltração medular por linfoma não-Hodgkin tipo B difuso de grandes células. O doente iniciou terapêutica complementar com radio e quimioterapia, mas acabou por falecer 3 meses após a cirurgia, por complicações infecciosas.

Conclusão: Embora raro, o linfoma primário do SNC pode apresentar-se como lesão intra-medular, sem sintomas sistémi-

cos. O diagnóstico precoce e a rápida instituição de terapêutica complementar poderão ajudar a melhorar o seu prognóstico.

Palavras-chave: Linfoma Do SNC, Linfoma, Tumor intramedular, Tumor, Medula espinhal.

EP020 - MENINGIOMA DURANTE A GRAVIDEZ

João Pedro Oliveira¹, Pedro Ribeiro Cunha¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental – Hospital Egas Moniz

Os meningiomas durante a gravidez são raros, com escassos casos descritos na literatura. Se a lesão for pequena e assintomática, *follow-up* com RM é o mais indicado. Contudo lesões extensas, sintomáticas e/ou com défice neurológico rapidamente progressivo podem necessitar de ressecção cirúrgica antes do termo da gravidez.

O presente caso descreve uma mulher de 42 anos, grávida de 28 semanas, com história de alterações visuais com 1 mês de evolução, com visão turva do olho direito, e cefaleias de tensão ipsilaterais. Ao exame objectivo apresentava já défice visual grave, com acuidade visual 1/10 olho direito (OD) e 10/10 no olho esquerdo (OE).

Realizou RM-CE, que revelou lesão expansiva extra-axial do jugum esfenoidal, com maior expressão parasagital direita, e marcado efeito de massa com compressão do quiasma, nervos óptico (pior à direita) e hipófise.

Dado o grave defeito visual, foi decidido em equipa multidisciplinar terminar prematuramente a gravidez, sendo submetida a cesariana, sem intercorrências materno-fetais. Subsequentemente, 2 dias depois, foi submetida a uma abordagem orbitozigomática, com exérese total da lesão, incluindo a porção que se estendia ao canal óptico direito - Simpson 2.

A Anatomia patológica confirmou diagnóstico de meningioma grau I e a RM-CE pós-operatória revelou completa excisão do tumor.

A doente apresentou melhoria progressiva da acuidade visual com 9/10 OD e 10/10 OE na última consulta de seguimento. A filha é saudável.

Em conclusão uma abordagem multidisciplinar é de extrema importância e deve ser feita caso-a-caso, sendo a indicação cirúrgica nestes meningiomas essencialmente dependente da sintomatologia e idade gestacional.

Palavras-chave: Meningioma, Gravidez.

EP021 - SCHWANNOMA GIGANTE DO NERVO FACIAL SUPRA E INFRATENTORIAL

João Pedro Oliveira¹, Pedro Ribeiro Cunha¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental – Hospital Egas Moniz

A maioria dos schwannomas intracranianos tem origem no VIII par, designados Schwannomas vestibulares (>90%). Os schwannomas do nervo facial são mais raros, com <450 casos descritos na literatura. Podem ocorrer em qualquer segmento do facial e a apresentação clínica é semelhante aos schwannomas vestibulares, quando se estendem ao ângulo ponto-cerebeloso. O presente caso é peculiar, descrevendo um schwannoma do facial gigante com extensão supra e infratentorial.

Trata-se de homem de 62 anos, com um quadro de hipoacusia e ataxia da marcha com 2 anos de evolução. Apresentava também hemiparesia facial direita persistente desde há 30 anos. Ao exame neurológico apresentava hemiparesia facial direita (House-Brackman 3), hipoacusia e desvio língua ipsilateral.

Realizou RM-CE, que revelava lesão expansiva extra-axial

multiquística direita, com componente infratentorial (ângulo ponto-cerebeloso) e supratentorial (compressão lobo temporal), com ganho de sinal após gadolínio, que se estendia desde o canal auditivo interno, pelo canal facial com envolvimento do gânglio geniculado, fortemente sugestivo Schwannoma do facial direito.

Doente foi submetido a cirurgia, por abordagem combinada retrosigmoidal e subtemporal, com exérese total da lesão. Infelizmente não foi possível preservar o nervo facial.

A Anatomia Patológica confirmou diagnóstico de Schwannoma. RM-CE pós-operatória revelou completa excisão tumoral.

No pós-operatório, o doente demonstrou completa paresia facial, mas com progressiva melhoria da ataxia da marcha. Posteriormente foi submetido a neurotização do facial com nervo masseterino, contudo com persistência da paresia facial nos últimos 4 meses *follow-up*.

Concluindo, os schwannomas do facial são raros, mas devem ser considerados no diagnóstico diferencial de tumores do ângulo ponto-cerebeloso.

Palavras-chave: Schwannoma, Schwannoma facial

EP022 - SOBREVIDA PROLONGADA NO GLIOBLASTOMA EPITELIÓIDE - CASO CLÍNICO

Filipe Vaz Da Silva¹, Luís Rocha¹, Joaquim Reis¹, Alfredo Calheiros¹

1-Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Os gliomas representam 28% dos tumores cerebrais primários e 81% dos tumores malignos cerebrais, sendo o glioblastoma o mais comum e aquele com pior prognóstico, apresentando uma sobrevida média de 15 meses após tratamento cirúrgico e complementar.

A variante epitelióide apresenta características de maior agressividade, sendo que o prognóstico é habitualmente pior do que variantes menos agressivas do glioblastoma.

Apresenta-se um caso clínico de um homem de 48 anos, autónomo, sem antecedentes patológicos ou alterações relevantes ao exame neurológico, com apresentação de cefaleia holocraniana, náuseas e vômitos com uma semana de evolução. Realizou RM que documentou lesão ocupante de espaço temporal direita com características imagiológicas sugestivas de lesão glial de alto grau.

Foi submetido a exérese lesional macroscópica total, com diagnóstico neuropatológico de glioblastoma epitelióide (grau IV OMS) e mutação *BRAF V600E* positiva.

Cumprido protocolo STUPP, tendo sido documentada aos 3 meses uma pequena lesão nodular captante de contraste, na vertente superior da loja cirúrgica adjacente ao vale silviano. O doente manteve estabilidade clínica e imagiológica até aos 15 meses, altura em que foi submetido a exérese macroscópica total de recidiva lesional, por aumento das dimensões da lesão nodular documentado imagiológicamente. Devido a recidiva imagiológica da lesão no giro supramarginal aos 24 meses, o doente foi novamente submetido a exérese lesional macroscópica total e posteriormente iniciou quimioterapia com Irinotecano e Bevacizumab.

Aos 30 meses de seguimento, o doente apresenta quadrantanopsia menor, pontuação de 90 na escala de *performance* Karnofsky e lesão tumoral remanescente supramarginal sem evidenciável progressão.

Palavras-chave: Glioblastoma, Epitelióide, BRAF, Sobrevida.

EP023 - RUTURA DE ANEURISMA INFECIOSO CEREBRAL COMO PRIMEIRA APRESENTAÇÃO DE ENDOCARDITE INFECIOSA PÓS COLOCAÇÃO DE IMPLANTE SUBCUTÂNEO CONTRACETIVO: RELATO DE CASO CLÍNICO E BREVE REVISÃO DA LITERATURA

Lídia Nunes Dias¹, Luís Marques¹, Marta Rebelo², Gabriel Branco³, Sérgio Borshoff⁴, Ana Luís¹, José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Hospital Egas Moniz – CHLO, EPE; 2-Unidade de Cuidados Intensivos Polivalente – Hospital Egas Moniz – CHLO, EPE; 3-Serviço de Neurorradiologia – Hospital Egas Moniz – EPE; 4-Serviço de Cirurgia Cardíaca – Hospital Santa Cruz – CHLO, EPE

Introdução: Os Aneurismas intracranianos infecciosos são uma rara complicação cerebrovascular de infeções sistémicas. Revisões recentes da literatura mostram uma maior prevalência em homens adultos-jovens, no contexto de embolização após uma endocardite bacteriana. Nas últimas décadas, a mortalidade geral diminuiu consideravelmente, devido ao melhor manejo clínico, a par com decisões em relação à patologia cardíaca concomitante, que poderá necessitar de cirurgia com anticoagulação.

O implante contraceptivo subcutâneo pré-carregado está aprovado para mulheres dos 18 aos 40 anos de idade. Apesar de não ter sido descrito é facilmente credível a possibilidade de infeção e desta, não sendo detetada numa fase inicial de pós-colocação (em que será expectável algum grau de reação local), progredir para disseminação sistémica.

Caso Clínico: Apresentamos um caso clínico de rutura de aneurisma infeccioso distal da artéria cerebral posterior com hemorragia intraparenquimatosa, manifestado com um quadro agudo de vômitos e prostração, numa mulher de 20 anos que já estaria a ser investigada por um quadro de febre e perda de peso, posteriormente descoberto ser devido a uma endocardite mitral com vegetações de grandes dimensões e insuficiência mitral grave, em evolução desde a colocação de um implante contraceptivo subcutâneo. Após discussão multidisciplinar decidiu-se por cirurgia craniana inicialmente de exclusão aneurismática e drenagem de hematoma seguida de cirurgia cardíaca, tendo a doente recuperado rapidamente sem quaisquer sequelas previsíveis.

Conclusão: Apesar de serem raros, a abordagem multidisciplinar de estudo etiológico e tratamento das patologias associadas a aneurismas infecciosos não deve ser menosprezada visto ser essencial para um bom resultado clínico.

Palavras-chave: Aneurisma Infeccioso, Aneurisma, Aneurisma Micótico.

EP024 - METÁSTASE INDOLENTE DA CALOTE CRANIANA

Diogo Roque¹, José Hipólito Reis¹, Rafael Roque², Alexandre Rainha Campos¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, CHULN; 2-Serviço de Neurologia – Laboratório de Neuropatologia, Hospital de Santa Maria, CHULN

Introdução: estima-se que 1% - 3% dos doentes com carcinomas tiroideus se apresentem com metástases à distância. A metastização de carcinomas tiroideus para a calote óssea craniana é rara.

Caso Clínico: Mulher, 86 anos, com HTA e PTA esquerda. Parcialmente dependente por limitação da marcha. Trazida ao SU por queda com TCE, sem PC. Neurologicamente sem dé-

ficias. Fez TC e RM que mostraram lesão expansiva extra-axial sólida captando contraste na região parietal posterior mediana, com 3,5 (L) x 3,9 (AP) x 4,5 (T) cm, erosão da calote óssea, componentes intra e extra-cranianos, infiltração dural e invasão do segmento posterior do seio longitudinal superior, sem significativo efeito de massa. Tinha feito TC-CE um ano antes que mostrava a mesma lesão, na altura de dimensões ligeiramente menores, evidenciando uma evolução indolente. Foram colocadas as hipóteses diagnósticas de meningioma atípico, sarcoma e lesão metastática. Decidiu-se efetuar biópsia da lesão parietal para esclarecimento etiológico. A biópsia revelou metástase tiroideia com células dispostas em papilas e por vezes formando folículos, com imunopositividade para AE₁, AE₃, TTF1, CK₇ e tireoglobulina e negatividade para a CK₂₀. Fez ainda TC de corpo que evidenciou nódulo heterogéneo calcificado no lobo tiroideu esquerdo com 4x3 cm. A doente foi encaminhada para tratamentos com RT e iodo radioativo.

Conclusão: no presente caso efetuou-se o diagnóstico inaugural de um carcinoma tiroideu com evolução indolente e apresentação rara com metastização para a calote craniana onde a confirmação histopatológica do diagnóstico foi determinante para escolha e otimização da abordagem terapêutica.

Palavras-chave: Metastização, Carcinoma tiroideu, Calote craniana, Biópsia.

EP025 - EFFECT OF FENESTRATION OF THE LAMINA TERMINALIS ON SHUNT-DEPENDENT HYDROCEPHALUS AFTER ANEURYSMAL SUBARACHNOID HEMORRHAGE

Ding Zhang¹, António Barata¹, Joana Tavares¹, Ana Luís¹, Carla Reizinho¹, João Paulo¹, Gonçalo Cabral¹, José Cabral¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Background: Shunt-dependent hydrocephalus (SDH) is a recognized complication of aneurysmal subarachnoid hemorrhage (aSAH) that negatively affects the outcome after aneurysm treatment. Fenestration of the lamina terminalis (FLT) creates an anterior ventriculostomy that facilitates cerebrospinal fluid circulation and clot clearance. However, its preventive effect on SDH development is controversial.

We intended to determine the influence of FLT on SDH development after aneurysm clipping.

Methods: A single-centre, retrospective study of all consecutive surgically treated anterior circulation aSAH (from January 2012 to December 2018) was conducted. Demographic data, comorbidities, aSAH severity scores, aneurysm location, FLT, SDH and clinical outcome scores (GOS, mRS) were retrieved. Uni and multivariate analysis were performed searching for independent risk factors for SDH development in this cohort.

Results: From the 171 patients treated, 63 were excluded due to acute hydrocephalus, decompressive craniectomy, distal anterior circulation aneurysms or lack of data. A final sample of 108 patients was obtained, with a mean age of 57,3±13,8 years, 71,3% of which were female. SDH developed in 18 (16,7%) patients. Thirty patients (27,8%) underwent FLT, however, this procedure was not significantly associated with a decrease of SDH development ($p=0,084$). Uni and multivariate analysis yielded older age, higher WFNS grading and arterial hypertension as independent risk factors for SDH development.

Discussion/Conclusion: Amidst conflicting literature on this issue, our study did not find a significant association between FLT and the development of SDH after aSAH. A randomized

controlled multicenter trial is needed to definitively address the potential benefits of this microsurgical maneuver.

Palavras-chave: lamina terminalis; hydrocephalus; aneurysmal subarachnoid hemorrhage.

EP026 - IMPORTÂNCIA DECISIVA DA MONITORIZAÇÃO NEUROFISIOLÓGICA INTRA-OPERATÓRIA: CASO DE MIELOPATIA DORSAL COM ANCORAGEM MEDULAR

Marisa Cunha^{1,2}, Ana V. Ferreira^{1,2}, Pedro Santos Silva^{1,2}, Rui Vaz^{1,2,3}, Paulo Pereira^{1,2,3}

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

Introdução: Quadros clínico-imagiológicos de mielopatia por processos de aracnoidite e quistos intradurais são patologias complexas, em termos de decisão, estratégia cirúrgica e expectativas funcionais.

Caso Clínico: Doente com 63 anos, antecedentes de hematoma subdural local pós punção lombar traumática (2006).

Avaliado por paraparésia com dificuldade na marcha. O estudo com RM revelou quisto aracnóide ventral D4-D6 com compressão medular e hipersinal em T2, pelo que o doente foi submetido a tratamento cirúrgico com fenestração do quisto. Melhoria clínica e imagiológica no pós-operatório, com resolução da formação quística, mantendo atrofia medular focal.

Ao 14^o mês pós-operatório, apresentou agravamento da paraparésia, incapacidade de ortostatismo e disfunção esfinteriana.

Realizou mieloRM dorsal que revelou múltiplas zonas aracnoidite com ancoragem medular entre da D1 e D11, atrofia medular sequelar (D1-D4).

Submetido a reintervenção para exploração e desbridamento de processo de aracnoidite sob monitorização neurofisiológica. Após desancoragem medular em D6-D7 verificou-se melhoria imediata dos PEM e dos PESS dos membros inferiores, que motivou a suspensão da exploração cirúrgica noutros níveis.

Pós-operatório sem complicações e com melhoria progressiva da paraparésia (força muscular proximal grau 3/5, distal 2/5 no pré-operatório; 4/5 global MID, 3/5 global MID no pós-operatório) e recuperação da capacidade de marcha com auxílio de andarilho.

Conclusão: Este caso realça a importância da monitorização neurofisiológica em cirurgia intradural raquidiana, com potencial influência na estratégia cirúrgica intra-operatória. Em casos de ancoragem medular por processos de aracnoidite recorrentes, a melhoria dos potenciais favorece a decisão de não continuar para outros níveis uma cirurgia inicialmente pensada como mais extensa.

Palavras-chave: Aracnoidite, Monitorização Neurofisiológica.

EP027 - QUANDO A HISTÓRIA CLÍNICA E A IMAGEM ENGANAM: ANEURISMA DA PICA DISFARÇADO DE CAVERNOMA

Nuno Cubas Farinha¹, Diogo Simão¹, Domingos Coiteiro¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Objectivos: História clínica e exames imagiológicos são, na grande maioria dos casos, suficientes para o diagnóstico etiológico correto de lesões cerebrovasculares com indicação cirúrgica. Contudo, um diagnóstico aparentemente óbvio pode não

ser o correto, pelo que hipóteses menos prováveis deverão ser equacionadas. Relata-se caso de presumido cavernoma do vermis que se verificou, durante a cirurgia, ser aneurisma da PICA.

Métodos: Doente de 65 anos, sexo feminino, submetida a remoção de cavernoma do vermis cerebeloso cerca de 20 anos antes, último exame de controlo, 5 anos antes, com lesão centimétrica presumida como resíduo de cavernoma. Por cefaleias de agravamento progressivo realizou nova RMCE que mostrou aumento da lesão para 20x15x11mm, hiperintensa em T1, hipointensa em T2 e com efeito de blooming T2* perilesional. Colocada indicação operatória.

Resultados: Foi realizada reabertura de craniotomia suboccipital, tendo-se verificado que a lesão vermiana correspondia a um aneurisma fusiforme da PICA esquerda no seu segmento telovelotonsilar. Foi realizado *trapping* do aneurisma sem revascularização. A cirurgia e pós-operatório decorreram sem intercorrências. A doente teve alta com bom resultado funcional (mRS 1).

Conclusão: Por vezes, a história clínica e as imagens podem ser enganadoras. Em caso de re-intervenção, a possibilidade de um aneurisma iatrogénico deverá ser equacionada. Planeamento prévio e capacidade de adaptar estratégia cirúrgica alternativa aos achados intra-operatórios, é de particular relevância em Neurocirurgia Vascular.

Palavras-chave: Aneurisma, PICA, Cavernoma.

EP028 - INTRAVENTRICULAR SOLITARY FIBROUS TUMOR: CASE REPORT

Joana Tavares¹, Ana Luís¹, João Paulo Andrade¹, Ding Zhang¹, Sérgio Figueiredo¹, José Cabral¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Background: Solitary fibrous tumor (SFT) is a rare mesenchymal neoplasm that, in the Central Nervous System, is thought to originate from CD34-positive fibroblasts in the dura mater or the perivascular connective tissue of the intraparenchymal microvasculature. Intraventricular SFT are even more unusual, with a broad differential diagnosis based on radiographic evaluation.

Case report: A 21-year-old woman presented with an 1-year history of headaches and one self-limited episode of left-sided paresthesia. The only neurological deficit found was a left inferior homonymous quadrantanopia. CT-scan revealed a large mass in the right lateral ventricle and MRI confirmed the presence of a 6.56x5.69x6.22 cm heterogeneously enhancing lesion in the atrium of the right lateral ventricle. DSA showed it was supplied mainly by right anterior choroidal branches, having also vascularization from right posterior choroidal and right middle cerebral artery branches. Preoperative embolization wasn't feasible. Using neuronavigation, a right parieto-occipital craniotomy was performed for an intraparietal sulcus approach and a complete resection was obtained. A right-sided external ventricular drain was placed in the resection cavity and ventricles, and weaned over a week. Post-operatively, apart from the visual field deficit that remained relatively unchanged, she didn't sustain any other permanent deficits. Histopathology revealed a solitary fibrous tumor/hemangiopericytoma World Health Organization grade II. Adjuvant radiotherapy (54Gy at 1.8Gy/day) was performed. No evidence of recurrence has been found at fifteen-month follow-up scans.

Conclusion: Despite being extremely rare, intraventricular SFT should be included in the differential diagnosis of intraventricular tumors as it has different clinical, therapeutic and prognostic implications.

Palavras-chave: intraventricular, solitary fibrous tumor.

EP029 - PROGRESSIVE AND LATE ONSET LIFETHREATNING ADVERSE EFFECT OF SPINAL CORD STIMULATION FOR CHRONIC PAIN TREATMENT

Carla Reizinho¹, Alexandra Santos¹, António Themudo Barata¹, Ana Luís¹, André Caetano², Marcelo Mendonça², Marco Fernandes², Lídia Cunha³, Catarina Jesus³, Naide Ferreira³, José Cabral¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;
2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;
3-Grupo Multidisciplinar para a Neuromodulação no Tratamento da Dor Crónica do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introduction: Spinal cord stimulation(SCS) is a recognized effective therapy in refractory chronic pain management. The reported incidence of complications varies from 30-40%. Reports about side-effects caused by SCS are rare and mostly encompass early functional and reversible block of parasympathetic outflow. The authors describe a not yet reported progressive, late onset, reversible and potentially lifethreatning side-effect of SCS.

Case Report: 48-year-old woman, with failed-back surgery syndrome was submitted to dorsal epidural placement of a surgical 16-contact plate electrode in D8-D9 level and a rechargeable IPG(Intellis,Medtronic®). The best effect on pain (NRS-0) was attained with ciclic programming(+1,-5 active contacts, pulse width-300µs, frequency-60Hz, amplitude-3,5mA). At 8-9 weeks post-op, a reversible and dependent on stimulation(RDS) high frequency right lower limb tremor developed and progressively increased in intensity. RDS urinary incontinence developed 8 months post-op. At 9 months post-op tremor became generalized and impossible to tolerate, and RDS severe hypertension(over 200mmHg systolic pressure) and tachycardia(over 150bpm) developed and lead to syncope. The patient was admitted at 11 months post-op and monitored with electromiography and intra-arterial invasive pressure monitoring. There was a direct correlation between SCS active periods and development of generalized motor activity compatible with cramp/spasm, urinary incontinence, tachycardia and severe hypertension. Electrode positioning was confirmed on CT. The patient was restarted on morphine and the stimulator was put in off mode permanently.

Conclusion: SCS may involve not only dorsal horn structures but also somatic and visceral sensory afferents/efferents in an energy dose independent unpredictable way, with late onset, and progressive increase in severity.

Palavras-chave: Estimulação medular, Dor crónica, Complicação rara.

EP031 - CASO CLÍNICO: "TENTATIVA DE SUICÍDIO POR ARMA DE FOGO: DIAGNÓSTICO TARDIO"

Rúben Cardoso¹, Vítor Silva¹, Carla Domingos¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Objectivo: Apresentar caso de tentativa de suicídio por arma de fogo, sem estigmas do disparo ao exame objectivo. O diagnóstico foi tardio, apenas após exclusão de outras causas que justificassem depressão neurológica.

Método: Apresenta-se caso de homem de 45 anos, transportado ao serviço de urgência sonolento mas cumprindo ordens, após ter sido encontrado inconsciente, em casa, junto a arma de fogo de pequeno porte. Pelo estado de consciência e dada ausência de estigmas óbvios de lesão auto-infligida por

arma de fogo, foi inicialmente triado para psiquiatria, tendo-se excluído etilismo ou intoxicação farmacológica agudos. Realizou TAC-CE 11h após entrada no hospital, confirmando presença de bala na região parietal direita. Descraviam-se igualmente hematomas protuberanciais e cerebelosos adjacentes, resultantes do trajecto do projectil. Pela estabilidade do quadro neurológico, facilidade de acesso ao projectil e necessidade de monitorização de pressão intracraniana, decidiu-se avançar com cirurgia. Identificado pequeno orifício de entrada entre palato mole e palato duro por colegas de otorrinolaringologia.

Resultados: Craniotomia decorreu com auxílio de neuronavegação, permitindo maior precisão na abordagem. Projectil removeu-se imediatamente após abertura da dura-máter, verificando-se presença de impressão do mesmo na tábua interna do retalho ósseo. Sem complicações cirúrgicas. Internamento com agravamento neurológico progressivo, falecendo ao 11º dia de internamento.

Conclusão: Suicídios por arma de fogo, em Portugal, correspondem a 9% do total, sendo que a decisão de remover os projecteis nos casos tentados não é linear, dependendo de factores como a acessibilidade ao mesmo ou lesões associadas. Pretende-se que o caso apresentado contribua para discussão deste tema controverso.

Palavras-chave: Suicídio, Arma de fogo.

EP032 - DISSOCIAÇÃO OCCIPITO-CERVICAL PÓS-TRAUMÁTICA GRAVE: UM CASO DE SUCESSO.

Gonçalo Freitas¹, Pedro Pais¹, Manuel Cunha e Sá¹, Bruno Santiago¹

1-Serviço de Neurocirurgia – Hospital Garcia de Orta, EPE.

Objectivos: Os autores descrevem o caso clínico de dissociação occipito-cervical com tetraparésia severa e hipoventilação, no contexto de acidente de viação.

Método: Trata-se duma mulher de 26 anos, inicialmente com força muscular mantida nos quatro membros, mas com traumatismo abdominal grave concomitante e por isso submetida a tratamento cirúrgico emergente num hospital distrital. Diagnosticada dissociação occipito-cervical ao 4º dia de internamento, quando do desmame da sedação. A TC-Cervical inicial evidenciou luxação atlanto-axial, sem aumento da distância entre os côndilos occipitais e C1. À admissão no HGO objetivava-se uma plegia hipotónia dos membros excepto no membro inferior direito (força grau 2) e necessidade de suporte ventilatório. A RM-Cervical documentou um aumento patológico da distância côndilos occipitais-C1, sem hipersinal bulbo-medular.

Resultados: Após estabilização clínica, foi submetida cirurgia urgente de estabilização com artrodese posterior occipito-cervical (C0-C3) sem intercorrências. A imagiologia pós-operatória excluiu complicações e demonstrou uma redução completa da luxação C0-C1 e C1-C2. A doente tolerou desmame da ventilação mecânica e apresentou recuperação neurológica progressiva sob fisioterapia. À data do último *follow-up* já realizava marcha de forma autónoma com um apoio.

Conclusão: A dissociação occipito-cervical apresenta uma elevada taxa de mortalidade. No entanto, em alguns casos, é possível um excelente resultado funcional. Os autores reforçam a importância dum elevado índice de suspeição para o diagnóstico e a necessidade dum tratamento multi-disciplinar agressivo.

Palavras-chave: Trauma, Tetraparésia, Dissociação Occipito-Cervical.

EP034 - HIDROCEFALIA AGUDA POR DISFUNÇÃO DE SISTEMA DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL: UMA OPORTUNIDADE PARA VENTRICULOSTOMIA ENDOSCÓPICA

Diogo Roque¹, Maria Manuel Santos¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, CHULN

Objetivos: relato de 2 casos de sucesso de ventriculostomia endoscópica (VE) como tratamento de hidrocefalia aguda por disfunção de sistema de derivação ventrículo-peritoneal (SDVP).

Caso Clínico 1: sexo feminino, 6 anos, história de mielomeningocele lombar encerrado em D4 de vida e colocação de SDVP em D22. A 2/03/2017 (4 anos de idade), fez enterocistoplastia de aumento, electivamente, que motivou exteriorização de SDVP na região torácica. A drenagem foi encerrada de forma programada e a doente submetida a VE e remoção de SDVP, com sucesso. Tem seguimento clínico de 21 meses, mantendo-se assintomática e com ressonância magnética (RM) que documenta a patência da ventriculostomia.

Caso Clínico 2: sexo feminino, 20 anos, colocação de SDVP aos 2,5 meses por hidrocefalia pós-infecciosa e submetida a múltiplas revisões de SDVP na infância. História de vindas ao serviço de urgência (SU) com queixas de cefaleias, associadas a dilatação ventricular transitória com auto-resolução. Foi admitido quadro de hidrocefalia aguda intermitente associada a obstrução do catéter ventricular. Submetida a VE, septostomia, remoção de catéter ventricular, laqueação de *shunt* (proximal à válvula) e colocação de DVE encerrada. A DVE foi removida em 48h. Tem seguimento de 24 meses mantendo-se assintomática e com RM que documenta a patência da ventriculostomia.

Conclusão: a VE foi bem sucedida nestas 2 doentes com hidrocefalia aguda por disfunção de SDVP, constituindo uma alternativa eficaz à sua revisão.

Palavras-chave: Ventriculostomia endoscópica, Hidrocefalia aguda, Sistema de derivação ventrículo-peritoneal.

EP035 - IMPACTO DO MAPEAMENTO DA VIA PIRAMIDAL NA CIRURGIA DE TUMOR PRIMÁRIO DE ALTO GRAU DO SNC

Melissa Silva¹, João Leote¹, Carla Sousa¹, Rui Manilha¹, Catarina Viegas¹, Manuel Cunha e Sá¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os tumores primários de alto grau apresentam grande capacidade de disseminação através do parênquima cerebral, promovendo destruição da substância branca e feixes axonais.

O mapeamento da via piramidal permite identificar intra-operatoriamente feixes ainda funcionais, com o objetivo de diminuir a morbilidade cirúrgica.

Objetivo: Estudar o impacto do mapeamento da via piramidal na morbilidade neurológica, extensão da exérese tumoral e grau de autonomia a 3 meses.

Métodos: Foram analisados retrospectivamente os doentes submetidos a exérese de tumor da série glial de alto grau, próximo do feixe cortico-espinal, no Hospital Garcia de Orta, entre Janeiro/2013 e Dezembro/2017. A amostra foi dividida em dois grupos de acordo com o uso (cMF) ou não-uso (sMF) do mapeamento funcional.

Resultados: Do grupo cMF, constituído por 20 doentes, apenas 10% apresentaram um agravamento de défice motor sustentado, comparando com 20% do grupo sMF (15 doentes).

No grupo cMF, 40% apresentaram tumor residual em RM-CE de controlo versus 53% no grupo sMF.

Aos 3 meses de *follow-up* 80% dos doentes do grupo CMF apresentavam KPS > 70 (mais 7% que no grupo sMF).

Nenhuma destas diferenças se revelou estatisticamente significativa nesta amostra.

Não se verificou diferença estatística quanto à ocorrência de crises no pós-operatório.

Conclusão: Nesta amostra, em termos percentuais, identifica-se uma tendência para menor morbilidade e melhor outcome no grupo com monitorização, sem prejuízo da extensão da ressecção da lesão ou da segurança do procedimento. Uma amostra maior será necessária para obter poder estatístico.

Palavras-chave: neuromonitorização, gliomas de alto grau.

REUNIÃO DA PRIMAVERA DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA (GEEM)

Aveiro | 31 Maio e 1 Junho 2019

Organização: Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO01 - IMPORTÂNCIA DA IDADE NA PROGRESSÃO DE INCAPACIDADE E SEU TRATAMENTO EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Mário Veloso¹

1-ARN-LDA

Introdução: Estudos da história natural na esclerose múltipla apontam para uma estreita relação da idade com progressão de incapacidade. Considerando que o objectivo principal das terapêuticas na esclerose múltipla seja a prevenção da acumulação de incapacidade irreversível, afigura-se importante perceber até que ponto a eficácia terapêutica é dependente da idade dos doentes.

Objetivo: Analisar a relação da idade com a progressão de incapacidade em doentes com esclerose múltipla e avaliar o impacto da idade sobre a eficácia terapêutica dos imunomoduladores.

Metodologia: Extraíram-se os aspectos relevantes dos ensaios clínicos aleatórios e controlados em esclerose múltipla obedecendo aos critérios definidos, nomeadamente dados sobre a idade e proporção de doentes com progressão de incapacidade. Efetuaram-se análises de regressão (lineares simples e múltiplas ponderadas na dimensão e duração dos estudos, bem como logísticas) para analisar a relação entre a idade com a progressão de incapacidade e com a eficácia terapêutica na progressão de incapacidade durante a duração dos estudos.

Resultados: Foram seleccionados e utilizados na análise 66 estudos, compreendendo 89 contrastes, totalizando 41 906 doentes. Foi observada forte correlação entre a idade e o EDSS na observação inicial ($R = 0,8760$, $R2ajustado = 0,7674$, $p < 2,2e-16$). Similarmente, foi observada uma associação estatisticamente significativa entre o efeito terapêutico na progressão de incapacidade e a idade dos doentes ($R = 0,5860$, $R2ajustado = 0,3358$, $p = 1,611e-09$, e $R2ajustado = 0,6272$ $p < 2,2e-16$, num modelo combinando idade com eficácia). A regressão logística evidencia que as chances dum tratamento ter alta eficácia também diminuem com a idade dos doentes.

Conclusão: Esta análise de ensaios clínicos aleatórios demonstra que a progressão de incapacidade nos doentes com esclerose múltipla está relacionada com a idade, que a idade é um mediador da eficácia terapêutica na progressão de incapacidade, e que a eficácia diminui com a idade.

Palavras-chave: Idade; Incapacidade.

CO02 - AVALIAÇÃO RETROSPECTIVA DA PREVALÊNCIA DE NEDA-3 A 12 E 24 MESES NUMA COORTE DE DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA APÓS INÍCIO DE TRATAMENTO COM FUMARATO DIMETILO

Manuel Salavisa¹, Filipa Serrazina¹, Filipa Ladeira¹, Ana Sofia Correia^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa

Existem dados estatísticos limitados sobre a eficácia dos fármacos imunomoduladores orais utilizados na esclerose múltipla (EM) fora do âmbito de ensaios clínicos, nomeadamente considerando o conceito recente de “No Evidence of Disease Activity” (NEDA-3). Pretendeu-se estimar a proporção de NEDA-3 a 12 e 24 meses numa coorte de doentes de EM tratados com fumarato dimetilo (DMF), bem como investigar possíveis preditores clínicos e imagiológicos de NEDA-3.

Estudo retrospectivo, observacional, de doentes com EM surto-remissão sob DMF. Seleccionaram-se doentes com mínimo de 12 meses de seguimento e dados imagiológicos disponíveis aquando do início da terapêutica, a 12 e 24 meses. Recolheram-se dados clínicos e imagiológicos dos processos clínicos. Foi realizada análise estatística bivariada para estudar diferenças entre grupos (atingiu versus não atingiu NEDA3 a 12 e 24 meses). Através de modelo de regressão logística, estimaram-se possíveis predictores de NEDA-3

De 34 doentes avaliados, 28 cumpriam critérios de inclusão, 23 (82,1%) dos quais do sexo feminino, com idade média de 28.1 ($\pm 8,22$) anos e mediana de EDSS no *baseline* de 1,5 (IQR 1,5). No ano anterior ao início do DMF, verificou-se uma mediana de 1 surto (IQR 1) por doente e 9 doentes (32,1%) apresentavam lesões Gad+ na RM *baseline*. Dos doentes, 64,3% iniciaram DMF após falência terapêutica de outro imunomodulador. Dezassete doentes (60,7%) atingiram NEDA-3 a 12 meses e 9 (32,1%) a 24 meses. Da análise bivariada salienta-se associação significativa entre alteração terapêutica por intolerância e NEDA-3 a 12 meses ($p = 0,023$), confirmada na análise multivariada, ajustada para o valor de EDSS *baseline* e a presença de lesões Gad+ na RM basal (OD 0,859; 95% CI 0,354-0,910; $p = 0,007$).

A proporção de doentes que atingiram NEDA-3 aos 12 e 24 meses sob DMF é semelhante à descrita na literatura. Nesta coorte, apenas a alteração terapêutica por intolerância prediz significativamente NEDA-3 a 12 meses.

Palavras-chave: NEDA-3; Fumarato Dimetilo.

CO03 - DIAGNÓSTICOS ALTERNATIVOS PERANTE SUSPEITA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA E BANDAS OLIGOCLONAIS NEGATIVAS

Daniela Vieira¹, Inês Gomes¹, Inês Correia¹, Inês Baldeiras², Sónia Batista¹, Carla Nunes¹, Carmo Macário¹, Lúvia Sousa¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Laboratório de Neuroquímica do Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As bandas oligoclonais (BOC) são uma ferramenta diagnóstica importante na esclerose múltipla (EM). Embora a maioria dos doentes apresente BOC no líquido cefalorraquidiano (LCR), em alguns casos as mesmas estão ausentes, o que constitui um desafio diagnóstico com um grande espectro de diagnósticos diferenciais.

Objectivo: Rever os diagnósticos definitivos de doentes avaliados por suspeita de EM, nos quais a investigação revelou ausência de BOC no LCR.

Métodos: Estudo retrospectivo, que incluiu os doentes com suspeita de EM avaliados em consulta de Doenças Desmielinizantes, que não apresentam BOC no LCR. Obtidos dados sociodemográficos e clínicos através da consulta dos processos clínicos.

Resultados: Realizada análise de LCR em 915 doentes com suspeita de EM. Não foram detetadas BOC em 123 doentes e destes, 85 (69%) estão diagnosticados com EM (77 com forma surto-remissão, 5 com EM secundária progressiva e 3 com EM primária progressiva). Os restantes 38 doentes (31%) têm um diagnóstico alternativo, sendo o mais frequente a doença do espectro da neuromielite óptica, responsável por 8,1% dos casos (10 doentes: 4 AQP4-IgG; 3 MOG-IgG; 3 seronegativos). As restantes patologias são: síndrome clínico isolado com RM sugestiva de EM mas sem cumprir critérios de disseminação no tempo (7 doentes); doença de pequenos vasos cerebral (6 doentes, em que 3 casos foram associados a hipertensão, tabagismo ou enxaqueca, 2 com CARASIL e um com CADASIL); mielopatia isolada idiopática (5 doentes); mielites recorrentes (3 doentes); mielite iatrogénica (2 doentes); nevrite óptica isolada (2 doentes); nevrite óptica recorrente (1 doente); neuropatia óptica bilateral simultânea (1 doente); doença neurometabólica em investigação (1 doente).

Conclusão: Nesta população de doentes com clínica compatível com EM, quase 1 em cada 3 tem um diagnóstico alternativo. Assim, a ausência de BOC deverá ser considerada um sinal de alerta que deve motivar uma investigação mais detalhada e dirigida para diagnósticos diferenciais.

Palavras-chave: Neuromielite Óptica; Líquido Cefalorraquidiano; Síndrome Clínico isolado; Mielite; Nevrite Óptica; Bandas Oligoclonais.

CO04 - PREDITORES CLÍNICOS DE POLIMEDICAÇÃO EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA COM BAIXA INCAPACIDADE

Filipa Serrazina¹, Manuel Salavisa¹, Gonçalo Cabral¹, Filipa Ladeira¹, Ana Sofia Correia¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença imunomediada do sistema nervoso central associada a significativa morbilidade e incapacidade. O recurso a múltiplos fármacos é

frequente e tem sido associado a graus mais elevados de incapacidade.

Objectivo: Avaliar a frequência e os preditores clínicos e demográficos da polimedicação numa coorte de doentes com EM com baixa incapacidade.

Métodos: Análise retrospectiva e observacional de doentes com EM, sob terapêutica imunomoduladora, com baixa incapacidade - definida como EDSS ≤ 3 - e com informação clínica disponível. Recorrendo aos processos informáticos, foram avaliadas variáveis clínicas e demográficas, nomeadamente empregabilidade, estado civil, nível de educação, duração da doença e EDSS na última consulta. Foram identificados potenciais preditores clínicos e demográficos da polimedicação (definida como o uso de ≥ 5 fármacos, incluindo a terapêutica imunomoduladora), através de análise univariada. Os preditores com significado estatístico na análise prévia foram avaliados em regressão logística multivariada.

Resultados: De um total de 294 doentes, 174 cumpriram os critérios de inclusão, 126 dos quais eram do género feminino (72,4%); a média de idades foi de 43,5 ($\pm 11,53$) anos, a mediana da duração da doença foi de 11 (AIQ 10) anos e mediana do EDSS de 2 (AIQ 1). A polimedicação foi documentada em 24,1% (n=42) dos doentes e neste grupo a mediana do número de fármacos foi de 6 (AIQ 2). Na análise multivariada a idade (OR 1,064; CI 95% 1,014-1,118; $p < 0,05$), a presença de comorbilidades (OR 15,041; CI 95% 5,167-43,779; $p < 0,05$) e a disfunção urinária (OR 4,745; CI 95% 1,541-13,611; $p < 0,05$) associaram-se a um maior risco de polimedicação.

Conclusão: Nesta amostra de doentes com EM e baixa incapacidade, a polimedicação foi documentada numa percentagem significativa de doentes. A idade, a presença de comorbilidades e disfunção urinária associaram-se a um maior risco de polimedicação.

Palavras-chave: Esclerose Múltipla; Polimedicação.

CO05 - APLICAÇÃO DAS REVISÕES 2005, 2010 E 2017 DOS CRITÉRIOS MCDONALD PARA ESCLEROSE MÚLTIPLA NUMA COORTE PORTUGUESA DE DOENTES COM SÍNDROME CLINICAMENTE ISOLADA

Carolina Salgueirinho¹, Joana Guimarães^{2,3}, Teresa Mendonça², Jorge Reis², Maria José Sá^{2,4}, Pedro Abreu^{2,3}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Departamento de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa

Introdução e Objectivo: Embora os critérios de McDonald sejam aplicados em Portugal de uma forma generalizada, são ainda desconhecidos dados acerca da sensibilidade e especificidade das diferentes revisões nesta população. O nosso objetivo foi avaliar e comparar o desempenho dos critérios de McDonald 2005, 2010 e 2017 numa coorte portuguesa de doentes com síndrome clinicamente isolada (SCI), avaliando o impacto dos mesmos no diagnóstico precoce de esclerose múltipla.

Métodos: Estudo retrospectivo de doentes com síndrome clinicamente isolada seguidos em consulta externa de Doenças Desmielinizantes no Centro Hospitalar Universitário de São João de 1 Janeiro de 2007 a 31 Dezembro de 2017.

Resultados: Trinta sete doentes foram incluídos no estudo. A mediana de idade de início foi 27.0 anos (IIQ 24.0-34.0) e 31 (84%) apresentaram início monofocal. Durante o seguimento 27 doentes (73%) desenvolveram esclerose múltipla clinicamen-

te definida com um tempo mediano até à conversão de 23,3 meses (IIQ 6,3-999,0). No momento inicial os critérios McDonald 2005 demonstraram uma sensibilidade de 7,4% (IC 95% 0,9-24,3) e uma especificidade de 100% (IC 95% 69,2-100); Os critérios McDonald 2010 apresentaram uma sensibilidade de 29,6% (IC 95% 13,8-50,2) e uma especificidade de 50% (IC 95% 18,7-81,3); Os critérios de McDonald 2017 demonstraram uma sensibilidade de 59,3% (IC 95% 38,8-77,6) e uma especificidade de 20% (IC 95% 2,5-55,6).

Conclusão: Estes dados sugerem que a revisão de 2017 poderá levar a um diagnóstico precoce de esclerose múltipla num maior número de doentes com síndrome clinicamente isolada comparativamente com os critérios de diagnóstico anteriores. Porém, a especificidade parece sofrer uma redução significativa.

Palavras-chave: Critérios de Diagnóstico; Critérios de McDonald; Esclerose Múltipla; Síndrome Clinicamente Isolada.

CO06 - ESTUDO CASO-CONTROLO PARA AVALIAÇÃO DA UTILIZAÇÃO DE DOSE REDUZIDA DE NATALIZUMAB NUMA POPULAÇÃO PORTUGUESA

Patrícia Marques¹, Inês Correia¹, Carla Nunes¹, Sónia Batista¹, Carmo Macário¹, Isabel Campelo², Lúvia Sousa¹

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Farmácia Hospitalar, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O natalizumab é utilizado no tratamento da esclerose múltipla (EM), sendo administrado 300 mg a cada 4 semanas. Para mitigar o risco de leucoencefalopatia multifocal progressiva (LMP), vários esquemas com dose inferior têm sido explorados.

Métodos: Estudo retrospectivo caso-controlo, incluindo doentes com EM tratados com dose reduzida de natalizumab (DR) num hospital nacional. Selecionados controlos (1:1) consecutivamente, emparelhados por idade, género, fenótipo de EM e EDSS no início do tratamento com natalizumab. Obtidos dados clínicos e paraclínicos.

Resultados: Incluídos 33 doentes no grupo DR, com dose alterada durante 22,8 meses, 84,8% mulheres (n=28), 69,7% EMSR (n=23), idade média de 40,7 anos, duração de doença de 9,7 anos e EDSS de 4,0. O motivo para o início de dose reduzida foi predominantemente o risco de LMP (60,6%, n=20). Não se verificaram diferenças significativas entre o grupo DR e controlos relativamente ao número de tratamentos imunomoduladores prévios (2,3 vs 2, p=0,28), à exposição a imunossuppressores (51,5% vs 60,0%, p=0,46), ao EDSS no final do tratamento (4,0 vs 4,0, p=0,75), à taxa anual de surtos no início do tratamento com natalizumab (0,79 vs 1,39, p=0,08), e à taxa anualizada de surtos durante o tratamento (0,15 vs 0,20, p=0,21). Ocorreram duas LMP no grupo DR (2 em 20 doentes JCV positivos), e uma LMP nos controlos (1 em 13 doentes JCV positivos); todas ocorreram antes da implementação das atuais estratégias de estratificação do risco.

Conclusão: Na nossa população de doentes não houve diferenças significativas entre o esquema de dose reduzida e a habitual na ocorrência de surtos ou na progressão de incapacidade. Contudo, a utilização de dose reduzida de natalizumab também não preveniu a ocorrência de LMP pelo que este estudo não suporta a sua utilização para essa finalidade.

Palavras-chave: Esclerose Múltipla; Leucoencefalopatia Multifocal Progressiva; Natalizumab.

CO07 - 12 ANOS DE EXPERIÊNCIA COM FINGOLIMOD NUM CENTRO TERCIÁRIO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Mafalda Seabra¹, Daniela Ferro², Teresa Mendonça¹, Jorge Reis¹, Joana Guimarães^{1,2}, Pedro Abreu^{1,2}, Maria José Sá^{1,3}

1-Departamento de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

Introdução: O fingolimod (Gylenia®) é uma das referências na terapêutica de doentes com esclerose múltipla forma surto-remissão muito activa. Além dos ensaios pivot, estudos subsequentes confirmaram a redução da taxa anualizada de surtos, assim como da progressão de incapacidade. Recentemente a sua indicação estendeu-se a crianças com mais de 10 anos.

Objetivo: Caracterizar a população tratada com fingolimod num centro de referência nacional, perfil de segurança e eficácia do fármaco

Métodos: Estudo retrospectivo, observacional. Foram analisados doentes que iniciaram fingolimod entre 2007-2019 e foram colhidos dados clínicos e paraclínicos para cada doente.

Resultados: Neste período foram analisados 95 doentes, 69 mulheres, com uma média de 41 anos. A maioria dos doentes (n=78) tinham uma forma surto-remissão, 14 doentes uma forma Secundária progressiva com surtos e 3 doentes uma forma primária progressiva com surtos. A duração média de tratamento é de 3 anos. Em 20% a terapêutica foi suspensa, maioritariamente por falta de eficácia. Um caso resultou em morte por síndrome hemofagocítica.

Conclusão: Os autores reportam a experiência do seu centro com um dos fármacos de segunda linha no tratamento de esclerose múltipla. A taxa de descontinuação é semelhante ao previamente reportado.

Palavras-chave: Esclerose Múltipla/tratamento; Efeitos Secundários; Fingolimod; Prognóstico.

CO08 - METABOLIC REPROGRAMMING IN MULTIPLE SCLEROSIS – A NEW THERAPEUTIC APPROACH

Sofia P. Das Neves¹, João Cerqueira¹, Fernanda Marques¹

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Campus Gualtar, 4710-057 Braga, Portugal.

Multiple sclerosis (MS) is a chronic inflammatory disease of the central nervous system (CNS) that affects 2.5 million people. In MS, the patient's immune system starts to attack the myelin sheath, leading to neuronal demyelination, neurodegeneration, and ultimately loss of vital neurological functions such as walking. There is no cure for MS and available treatments only slow down the initial-phases of the disease. This is partially due to the fact that later-disease mechanisms are poorly understood and do not directly correlate with the activity of immune system cells (the targets of available treatments). Rather, evidence suggests that disease progression and disability is better correlated with the maintenance of a low-grade persistent inflammation inside the CNS, driven by local glial cells (astrocytes and microglia). Depending on context, astrocytes in particular can: i) exacerbate inflammation or ii) promote immunosuppression and tissue repair. Recently we used a MS animal model to perform high-throughput sequencing of astrocytes' transcrip-

tome during disease progression. Our data shows a surprising up-regulation of glycolytic and tricarboxylic acid (TCA) cycle regulatory genes. These results are in line with data from other fields, showing that a TCA cycle increase in monocytes is associated with a stronger immune response. Hence, we hypothesize that TCA cycle upregulation in MS astrocytes, is contributing to exacerbate brain inflammation leading to myelin damage. We propose metabolic reprogramming as a novel therapeutic approach in MS.

Palavras-chave: Astrocytes; Local Glia Inflammation; Metabolic Alterations.

CO09 - DISCONTINUATION OF DISEASE-MODIFYING THERAPY IN MS PATIENTS OVER 60 YEARS AND ITS IMPACT ON CLINICAL OUTCOMES

Manuel Salavisa¹, Filipa Serrazina¹, Filipa Ladeira¹, Ana Sofia Correia^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Disease-modifying therapy (DMT) benefit is unclear for older patients with MS, namely in the setting of an aging immune system.

Compare baseline differences and clinical outcomes between DMT discontinuers and continuers in a cohort of MS patients older than 60 years.

Retrospective, observational study on MS patients aged over 60 years, stable on DMT>24 months, with relapsing-remitting course at 60 years (baseline) and minimum follow-up period of 12 months. Clinical data was collected from patient files. MRI data was documented when available within 24 months of baseline. Statistical analysis was performed with Mann-Whitney/Chi-square test to assess for statistical differences between groups (continuers/discontinuers), and to test for associations between baseline variables and presence of relapses or disease progression at follow-up. Risk of relapse and of confirmed disability progression at follow up were calculated using a Cox regression and Kaplan-Meier survival analysis.

Sixty-four patients were reviewed, 35 fulfilled inclusion criteria. Twenty four (68.7%) were female, mean age at diagnosis of 41.6 (± 10.9) years. Median baseline EDSS was 3 (± 2) and 28 patients (80%) were on BRACE therapy, with a median duration of DMT until age 60 of 8 (± 9) years. In a mean follow-up time of 69.9 months (± 41.5), 8 patients discontinued DMT. No differences were found between groups. Absence of relapses in the five years prior to baseline ($p < 0.005$) and presence of Gad+ lesions at baseline MRI ($p < 0.005$) were associated with relapse occurrence at follow-up. Baseline EDSS > 3 ($p = 0.028$) was associated with confirmed disability progression at follow-up. Discontinuation of DMT did not influence risk to relapse (HR 1.355 95% CI 0.151 – 12.143, $p = 0.786$) or risk of confirmed disability progression (HR 0.750, 95% CI 0.259 – 2.173, $p = 0.596$).

Discontinuation of DMT did not influence clinical outcome, equating with the perceived marginal effect of immunomodulation on older stable and/or progressive patients.

Palavras-chave: Aged; Disease-Modifying Therapy Discontinuation; Multiple Sclerosis.

CO10 - LONG-TERM, REAL-WORLD EFFECTIVENESS OF NATALIZUMAB TREATMENT IN RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS: DATA FROM ≥ 6 YEARS IN THE TYSABRI® OBSERVATIONAL PROGRAM (TOP) IBERIAN AND GLOBAL COHORTS

Maria José Sá¹, Lluís Ramió-Torrentà², Karen Rosales³, Stephanie Licata³, Pei-Ran Ho³, Marko Kocik³
1-Centro Hospitalar de S. João, Porto, Portugal; 2-University of Girona, Girona, Spain; 3-Biogen, Cambridge, MA, USA

Introduction: TOP is an ongoing, global open-label study in relapsing-remitting multiple sclerosis (RRMS) patients treated with natalizumab in the real world. Country-specific data can provide information on natalizumab's effectiveness in local clinical practice.

Objective: Evaluate the clinical effectiveness of natalizumab in the Iberian and global TOP cohorts.

Methods: Annualized relapse rates (ARRs) in the year prior to starting natalizumab and on natalizumab and the cumulative probability of 24-week confirmed Expanded Disability Status Scale (EDSS) worsening (score increase ≥ 1.5 from a baseline of 0.0, ≥ 1.0 from a baseline of 1.0-5.5, or ≥ 0.5 from a baseline ≥ 6.0) or improvement (score decrease of ≥ 1.0 from a baseline ≥ 2.0) were analysed using data from study initiation (July 2007) to 1 November 2017. The Iberian cohort includes data pooled from the Portuguese and Spanish cohorts.

Results: As of 1 November 2017, 6149 patients were enrolled in TOP, 191 of whom were in the Iberian cohort (Portugal, $n = 67$; Spain, $n = 124$). Patients had a median (range) recorded number of natalizumab doses of 43 (1-110) in the Iberian cohort and 38 (1-135) globally. ARR decreased from 1.97 pre-natalizumab to 0.16 on natalizumab (91.9% decrease; $p < 0.0001$) in Iberian patients and from 1.99 to 0.21 (89.4% decrease; $p < 0.0001$) globally. ARR reductions were maintained in patients who remained on natalizumab ≥ 6 years, with a 94.3% reduction in Iberian and a 91.3% reduction in global patients ($p < 0.0001$ for both). At year 6, the cumulative probability of confirmed EDSS worsening was 32.1% (Iberian) and 24.2% (global), and the cumulative probability of confirmed EDSS improvement was 39.2% (Iberian) and 32.0% (global).

Conclusion: Consistent with global TOP results, natalizumab ARR and EDSS worsening rates remained low over ≥ 6 years in the Iberian cohort. EDSS improvement rates were generally similar in the Iberian and global TOP cohorts. These results support natalizumab's long-term effectiveness in real-world settings.

Palavras-chave: Natalizumab; Pediatrics.

CO11 - DESPITE DE DÉFICE COGNITIVO NA ESCLEROSE MÚLTIPLA: VALOR DIFERENCIAL DO SDMT E MSNQ

Inês Ferreira¹, Sara Cavaco², Raquel Samões³, Ana Paula Sousa⁴, Ernestina Santos³, Ana Martins Silva³

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

Introdução: O *Symbol Digit Modalities Test* (SDMT) e o *Multiple Sclerosis Neuropsychological Screening Questionnaire* (MSNQ) são amplamente utilizados na prática clínica para de-

tetar défice cognitivo na esclerose múltipla (EM). No entanto, a literatura tem produzido dados inconsistentes relativamente à sensibilidade e especificidade do MSNQ.

Objetivo: Estudar a relação entre instrumentos de rastreio (SDMT e MSNQ) e medidas objetivas de défice cognitivo.

Métodos: Cinquenta e sete doentes de EM com curso exacerbado remissão (70% mulheres; idade=43±11; escolaridade=13±4; duração da doença=13±8 anos; EDSS=2,7±1,5) foram submetidos a uma avaliação neuropsicológica que incluiu: MSNQ (cut-off ≥27), SDMT (ponto de corte ≤38), uma série de testes cognitivos (*Mini-Mental State Examination* – MMSE; *Auditory Verbal Learning Test* – AVLT; *California Verbal Learning Test* – CVLT; *Brief Visuo-Spatial Memory Test Revised* - BVMT-R; e *Trail Making Test* – TMT; ponto de corte de défice cognitivo para cada medida ≤percentil 5 das normas portuguesas), e o *Hospital Anxiety and Depression Scale* (ponto de corte ≥8). O teste Exato de Fisher e o Teste de Qui Quadrado foram usados para analisar os dados.

Resultados: Défice no SDMT (19%) encontra-se significativamente relacionado com défice cognitivo em medidas de aprendizagem e memória (AVLT evocação imediata total: $p=0,027$, reconhecimento diferido: $p=0,011$; CVLT: $p=0,026$; BVMT-R: $p=0,001$) e funções executivas (TMT-B: $p=0,021$); mas não com medidas de ansiedade ou depressão ($p>0,05$). Défice no SDMT teve uma sensibilidade de 73% e uma especificidade de 74% na identificação de défice em ≥2/8 medidas cognitivas. Pontuação elevada no MSNQ (42%) encontra-se relacionado com a ansiedade ($p=0,007$) e depressão ($p=0,018$), mas não com medidas cognitivas ($p>0,05$).

Conclusão: Os resultados deste estudo confirmam que o SDMT é um bom instrumento de rastreio de défice cognitivo. No entanto, as queixas cognitivas subjetivas registadas no MSNQ aparentam estar mais relacionadas com perturbação de humor do que com défices cognitivos reais.

Palavras-chave: Cognição; MS Neuropsychological Screening Questionnaire; Symbol Digit Modalities Test.

CO12 - EXPERIÊNCIA CLÍNICA COM CLADRIBINA NA TERAPÊUTICA MODIFICADORA DA DOENÇA EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Helena Machado¹, João Sequeira^{2,3}, Marisa Brum², Joana Parra², Ariana Barros², Rui Pedrosa², Carlos Capela²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, E.P.E.; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E.; 3-Valência de Neurologia, Centro Hospitalar Barreiro Montijo, E.P.E.

Introdução: A cladribina é uma terapia de reconstituição imunológica seletiva, aprovada recentemente no tratamento da esclerose múltipla (EM) com surtos muito ativa. A eficácia e segurança foram avaliadas no estudo clínico de fase III CLARITY.

Objetivos: Descrever as características clínico-demográficas de uma coorte de doentes tratados com cladribina e avaliar a segurança, tolerabilidade e efetividade em condições de uso real num hospital terciário.

Métodos: Estudo prospetivo dos casos de EM tratados com cladribina desde 2018. Avaliadas as características clínico-demográficas, EDSS, terapêuticas modificadoras da doença (TMD) prévias, dados imagiológicos por RM, duração do tratamento e efeitos adversos (EA).

Resultados: Incluídos 18 doentes, 11 (61,1%) mulheres, com idade média 38,5±14,0 anos e duração média de doença 11,1±7,4 anos. Dezassete (94,4%) doentes com EM surto-remissão e 1 (5,6%) com EM secundária progressiva. Mediana

de EDSS pré-tratamento 1,8 (intervalo 1,0-6,0). Quinze (83,3%) doentes com pelo menos 2 TMD prévias, 11 (61,1%) previamente tratados com fármacos de primeira linha e 7 (38,9%) com fármacos de segunda linha. Sete (38,9%) doentes com pelo menos 1 surto e 2 doentes (11,1%) com pelo menos 3 surtos durante o ano prévio. Sete (38,9%) doentes com lesões ativas e 11 (61,1%) com novas lesões em T2 na RM *baseline*. Tempo médio de *follow-up* 5,0±2,8 meses e 8 (44,4%) doentes com pelo menos 6 meses de terapêutica. Os EA mais frequentes foram linfopenia ($n=6$, 33,3%), gastrointestinais ($n=3$, 16,7%), cefaleia ($n=2$, 11,1%) e infeções ($n=2$, 11,1%). Registou-se 1 surto, 6 dias após o início do tratamento. Dos 4 doentes com RM aos 6 meses, 2 mostravam lesões ativas e 1 novas lesões em T2.

Conclusão: Esta coorte de doentes apresenta características semelhantes à população do estudo CLARITY, exceto pelo maior tempo desde o início dos sintomas e ausência de doentes naïve. Os EA observados foram semelhantes aos descritos no ensaio *pivot*.

Palavras-chave: Cladribina; Esclerose Múltipla; Terapêutica Modificadora da Doença.

CO13 - VALOR PROGNÓSTICO DAS BOCs À LUZ DOS CRITÉRIOS DE MCDONALD 2017 PARA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Inês Gomes¹, Daniela Vieira¹, Inês Correia¹, Inês Baldeiras^{1,2}, Sónia Batista¹, Carla Cecília Nunes¹, Maria Do Carmo Macário¹, Lívia Sousa¹

1-Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Laboratório de Neuroquímica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As bandas oligoclonais (BOCs) têm sido associadas a maior número de surtos na esclerose múltipla (EM), tendo recentemente sido incluídas nos critérios de diagnóstico de 2017 para demonstração de disseminação no tempo. À luz destes novos critérios, o seu valor prognóstico não está ainda estabelecido.

Objetivos: Avaliar o valor prognóstico das BOCs numa população de doentes com EM surto-remissão (EMSR).

Métodos: Estudo caso-controlo retrospectivo. Seleccionados doentes com EMSR (critérios de 2017) com BOCs negativas (NBOCs). Para cada doente foi selecionado um controlo EMSR com base no género, idade de diagnóstico, duração de doença. Recolhidos dados demográficos e clínicos, incluindo forma de apresentação, taxa anualizada de surtos (TAS), EDSS e tratamentos modificadores de doença (TMDs).

Resultados: Incluídos 75 doentes no grupo NBOCs, 57,3% mulheres ($n=43$), com idade média ao diagnóstico de 37,0 anos e duração de doença de 99,9 meses. A mielite foi a forma mais comum de apresentação nos dois grupos (29,3% vs 38,7%), contudo a nevrite óptica foi significativamente mais frequente nos NBOCs do que nos controlos (26,7% vs 10,7%, $p=0,012$). Não se observaram diferenças relativamente ao EDSS inicial (2,0 vs 2,0, $p=0,137$), EDSS na última observação (1,5 vs 1,5, $p=0,239$), ou TAS (0,30 vs 0,31, $p=0,982$). No entanto, a utilização de TMDs de segunda linha foi significativamente mais frequente no grupo de controlos no momento do diagnóstico (5,3% vs 24,0%, $p=0,001$), e ao longo do seguimento (33,3% vs 57,3%, $p=0,003$), com escalonamento terapêutico mais precoce (172,8 vs 109,2 meses, $p=0,003$).

Conclusão: Na nossa população, a presença de BOCs relacionou-se com a forma de apresentação da doença, sendo neste grupo a nevrite óptica menos comum, bem como com a escolha mais precoce e frequente de tratamentos mais eficazes. Estes dados sugerem que a presença de BOCs se associa a formas mais agressivas de doença e, por isso, com pior prognóstico.

Palavras-chave: Bandas Oligoclonais; Esclerose Múltipla; Prognóstico.

CASOS CLÍNICOS

CC01 - TOCILIZUMAB NO TRATAMENTO DE MIELITE LONGITUDINALMENTE EXTENSA RECIDIVANTE REFRACTÁRIA

Pedro Lopes¹, Cláudia Lima¹, Miguel Pereira¹, Livia Sousa^{1,2}, Sónia Batista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal

Introdução: A mielite longitudinalmente extensa (MLE), classicamente associada às doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD), caracteriza-se por um curso clínico potencialmente devastador, representando um desafio diagnóstico e terapêutico.

Caso Clínico: Homem, 50 anos, sem antecedentes de relevo, observado em Agosto-2017 por quadro de lombalgia, parestesias e fraqueza ascendentes dos membros inferiores (MI), e retenção urinária com duas semanas de evolução. Apresentava paraparesia flácida, hipostesia algica com nível em D10, hipopalestesia nos MI e retenção urinária grave. Ressonância magnética (RM) cervical e dorsal revelou extenso hipersinal medular em T2 de T1 a L1. Exames de imagem do crânio e órbitas sem alterações. O estudo do LCR revelou proteinorráquia de 86 mg/dL e bandas oligoclonais comuns ao soro. O restante estudo complementar, incluindo serologias infecciosas em soro e LCR, estudo de autoimunidade e pesquisa de neoplasia oculta, não revelou alterações. A pesquisa de anticorpos anti-Aq4 e anti-Mog foi negativa. Cumpriu ciclo de corticoterapia e plasmafereze com melhoria clínica significativa e iniciou terapêutica com ciclofosfamida IV em pulsos mensais. Em Outubro-2017, novo episódio caracterizado por quadro agudo de cervicálgia intensa e tetraparesia de predomínio nos MI. O estudo por RM revelou extensão da lesão, com compromisso de C1 a D10 e captação de gadolínio, optando-se por alterar a terapêutica, iniciando rituximab. Em Fevereiro-2018 ocorreu nova recrudescência, com a RM a revelar extensa lesão de C1 até ao cone medular, captante de gadolínio. Perante a gravidade e refractoriedade do quadro, foi iniciada terapêutica com tocilizumab. Após um ano sob esta terapêutica, o doente mantém-se clinicamente estável sem novas agudizações e a RM de controlo mostrou redução importante da lesão medular.

Conclusão: O tocilizumab é um anticorpo monoclonal anti-IL-6 que tem sido utilizado com sucesso em formas refractárias de NMOSD. Apresentamos um doente com MLE recidivante seronegativa que obteve benefício clínico com tocilizumab após falência terapêutica de ciclofosfamida e rituximab.

Palavras-chave: Mielite Longitudinalmente Extensa; Refractária; Tocilizumab.

CC02 - AGRAVAMENTO EXPLOSIVO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA APÓS INÍCIO DE RITUXIMAB: RELATO DE 3 CASOS.

Eduardo Freitas^{1,3}, Otávia Costa¹, Sofia Rocha¹, Joao Cerqueira^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2-Escola de Medicina da Universidade do Minho; 3-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: O rituximab é frequentemente utilizado, com bons resultados, no tratamento da esclerose múltipla, principalmente em doentes com doença muito ativa. Reportamos

3 homens que iniciaram rituximab e tiveram um agravamento explosivo da doença.

Casos Clínicos: Homem (33 anos, diagnosticado aos 14), tratado com interferão, fingolimod e, desde Setembro/2015 a Outubro/2017, natalizumab, com bom controlo. Suspendeu por títulos anti-JCV elevados. Em Janeiro/2018 teve surto medular e fez 5 dias de megadoses, que repetiu 4 semanas depois. Em Fevereiro/2018 teve novo surto, que não melhorou com megadoses. O EDSS era 4. Uma RM mostrou inúmeras lesões captantes; foi excluída PML. Fez 1 gr de rituximab. O EDSS progrediu para 8, com melhoria gradual após 2 ciclos de megadoses.

Homem (60 anos, diagnosticado aos 30), tratado com interferão e, de 2010 a Agosto/2017, natalizumab, com bom controlo. Suspendeu por títulos anti-JCV elevados e iniciou fingolimod. Teve 3 surtos nos primeiros 9 meses (o último em Julho/2018), pelo que em Outubro/2018 fez 2x1gr de rituximab (EDSS=5,5). Em Novembro/2018 uma ressonância magnética (RM) mostrou expansão acentuada de lesão occipital esquerda, captante (EDSS=7,5). Foi excluída PML. Iniciou tratamento com 5 dias de megadoses cada 4 semanas com melhoria gradual.

Homem (27 anos, diagnosticado aos 18), tratado com interferão e, desde 2011 a Agosto/2015, natalizumab, com bom controlo. Suspendeu por títulos anti-JCV elevados e iniciou fingolimod, que suspendeu em Janeiro/2019 por mau controlo (surto em Maio/2018 e progressão imagiológica). Em Fevereiro/2019 teve surto medular, que melhorou com megadoses. Em Março/2019 teve surto do tronco, que não melhorou com megadoses. Após 1gr de rituximab (EDSS=4) fez um quadro encefalopático grave e hemiparesia esquerda (EDSS=6,5). Uma RM mostrou inúmeras lesões captantes. Melhorou após megadoses.

Discussão: Estes casos sugerem alguma cautela ao iniciar rituximab em doentes em fases ativas, dado o potencial agravamento causado pelo desequilíbrio entre células B e células T ativadas.

Palavras-chave: Células B; Células T; Esclerose Múltipla Rituximab.

CC03 - NECROSE HEPATOCITÁRIA COM HIPERPLASIA ASSOCIADA DE CÉLULAS DE KUPFFER: UMA REAÇÃO ADVERSA À METILPREDNISOLONA EM ALTA DOSE

Luis Ribeiro¹, Raquel Rocha¹, Ana Monteiro¹, Filipe Correia¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano

Introdução: O tratamento de primeira linha nos surtos de esclerose múltipla (EM) consiste na administração endovenosa de pulsos de metilprednisolona durante 3 a 5 dias, sendo uma terapia amplamente utilizada e relativamente segura. Embora a corticoterapia crónica esteja associada a múltiplos efeitos adversos, o seu uso por curta duração é geralmente bem tolerado.

Caso Clínico: Homem com 29 anos, com diagnóstico de EM surto-remissão desde 2012, medicado com acetato de glatirâmico, mantendo-se sem sinais de atividade da doença, clínica e imagiológica, durante 6 anos.

Em agosto de 2018 surge, de forma insidiosa e persistente, hiperestesia do ombro e da omoplata esquerda. Assumindo novo surto de EM, foi iniciada terapêutica com 1g de metilprednisolona durante 3 dias. A ressonância magnética (RM) -neuroeixo mostrou nova lesão medular hiperintensa em T2 entre C2-C4 com captação de contraste.

Um mês depois, apesar da total resolução da clínica, dete-

tou-se um padrão de citólise hepática (bilirrubina total 2,4 mg/dL, bilirrubina direta 1,1 mg/dL, GGT 136 mg/dL, TGO 818 mg/dL e TGP 1744 mg/dL) no estudo laboratorial. A pesquisa de marcadores víricos hepáticos e imunológicos (anti-LKM, anti-músculo liso e anti-mitocondriais) foi negativa. Fez ecografia e tomografia computadorizada abdominal, sem alterações. A biópsia hepática revelou sinais de hepatite aguda, com focos de necrose hepatocitária na zona acinar-3, hiperplasia de células de Kupffer, lesões de hepatite de interface com polimorfonucleares em localização lobular e ligeiro infiltrado inflamatório linfóide lobular. Os valores das enzimas hepáticas regressaram à normalidade em 3 meses, durante os quais o doente se manteve assintomático.

Conclusão: Este caso reporta um efeito lateral raro da corticoterapia. Na literatura estão descritos dois casos de histologia semelhante à descrita após administração de metilprednisolona em altas doses, sendo o mecanismo fisiopatológico desconhecido (reação imune ou citotoxicidade directa). Os autores pretendem alertar este raro efeito lateral grave e que poderá condicionar o uso desta terapia no mesmo paciente em futuros surtos.

Palavras-chave: Efeito Adverso; Esclerose Múltipla; Hepatite Aguda; Hiperplasia de Células de Kupffer; Metilprednisolona; Necrose Hepatocitária.

CC04 - CADASIL, ESCLEROSE MÚLTIPLA OU DUAS DOENÇAS CONCOMITANTES?

Renata Souto Silva¹, Rita Rodrigues¹, Eva Brandão¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

Introdução: A arteriopatía cerebral com enfartes isquémicos e leucoencefalopatia autossómica dominante (CADASIL) pode ter uma apresentação clínica semelhante à Esclerose Múltipla (EM), com episódios de défices neurológicos focais em doentes jovens, com recuperação variável, e atingimento multifocal da substância branca cerebral.

Caso Clínico: Mulher de 46 anos, hipertensa e fumadora, sem antecedentes familiares de AVC isquémico ou demência. Observada aos 41 anos por paraparésia espástica e disfunção vesical com 3 anos de evolução e agravamento lentamente progressivo. Foi diagnosticada uma mielopatia espondilótica cervical (MEC), tendo sido submetida a cirurgia em 2014 sem melhoria. Por agravamento das dificuldades da marcha realizou RM cerebral que mostrou lesões encefálicas sugestivas de doença inflamatória/desmиеlinizante. O estudo analítico infeccioso e autoimune foi normal e o de LCR revelou bandas oligoclonais sem correspondência no soro. Foi assumido o diagnóstico de EM e esteve medicada com interferão beta-1a de 2015 a 2018. Durante o seguimento, perdeu capacidade de marcha e desenvolveu uma síndrome cerebelos de forma gradual, pelo que se considerou ser uma forma primária progressiva. As reavaliações por RM mostraram aumento da carga lesional encefálica, sem lesões captantes e sem lesões medulares além da correspondente à MEC. Os potenciais evocados visuais revelaram atraso da condução nervosa bilateral. No âmbito de um estudo de investigação foi identificada uma mutação no gene *NOTCH3* compatível com o diagnóstico de CADASIL.

Conclusão: Embora não estejam presentes outras manifestações clínicas típicas de CADASIL nem um padrão imagiológico clássico, a ausência de lesões medulares e de lesões captantes, favorece esta patologia. A presença de bandas oligoclonais intratecais, raramente descrita na CADASIL, é sugestiva de um processo imunológico que pode corresponder a EM ou refletir um componente inflamatório associado à CADASIL. O diagnóstico

de CADASIL é importante pois permite o encaminhamento para aconselhamento genético bem como uma diferente abordagem terapêutica.

Palavras-chave: Bandas Oligoclonais; CADASIL; Esclerose Múltipla.

CC05 - DOENÇA DESMIELINIZANTE DE APRESENTAÇÃO ATÍPICA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Sofia Delgado¹, Bárbara Dantas², Carlos Casimiro³, Lia Leitão¹, Cristina Costa¹, Mariana Santos¹, Vasco Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A esclerose concêntrica de Baló (ECB) foi descrita anatomo-patologicamente há mais de 100 anos, como uma variante de esclerose múltipla (EM) fatal caracterizada por lesões com anéis concêntricos de desmиеlinização alternados com áreas de mielina preservada. A ressonância magnética (RM) tem permitido constatar que a ECB e lesões com características intermédias (Baló-like) podem também ocorrer durante o curso de EM com outras características clínicas e imagiológicas convencionais.

Caso Clínico: Mulher, 34 anos, antecedentes irrelevantes. Admitida por dormência e diminuição da destreza do membro superior direito (MSD) com horas de evolução. Apresentava hemiparésia direita ligeira com face e defeito sensitivo superficial e profundo do hemicorpo direito. Tomografia computadorizada cranioencefálica (TC-CE) com hipodensidade subcortical hemisférica esquerda. Iniciada antiagregação plaquetar pela hipótese de AVC. A RM documentou: volumosa lesão periventricular e subcortical peri-rolândica esquerda semelhante às lesões de ECB, com realce heterogéneo após gadolínio; lesão frontal direita com padrão grosseiramente concêntrico; lesões desmиеlinizantes de menores dimensões incluindo periventriculares e uma medular captante. Cumpriu ciclo de metilprednisolona, verificando-se contudo agravamento significativo da hemiparésia com compromisso grave da marcha e funcionalidade do MSD. Evolução favorável após plasmaferese. Da investigação: LCR com 1 célula, proteínas 76,60 mg/dL, BOC IgG apenas no LCR; controlo imagiológico (2 semanas) com aumento da lesão rolândica esquerda, tumefactiva, cavitada, não captante; anticorpos anti-AQP4, anti-MOG e anti-JCV negativos. Admitida EM surto-remissão, com surto inaugural grave, de recuperação incompleta, por lesão desmиеlinizante atípica. Iniciou natalizumab, mantendo melhoria progressiva (EDSS=2,5 aos 3 meses).

Conclusão: Caso de EM de apresentação clínica e imagiológica (lesão Baló-like que evolutivamente desenvolveu características tumefactivas) atípicas, representando um desafio diagnóstico e terapêutico, dada a escassez de evidência que guie a abordagem destas formas. A presença de disseminação no espaço e no tempo (RM e BOC) definiu o início de tratamento modificador da doença, de elevada eficácia, atendendo à elevação da atividade da doença.

Palavras-chave: Doença Desmиеlinizante Atípica; Esclerose Concêntrica de Baló; Esclerose Múltipla.

CC06 - ENVOLVIMENTO DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL NA POLINEUROPATIA DESMIELINIZANTE INFLAMATÓRIA CRÔNICA

Rita Rodrigues¹, Renata Silva¹, Catarina Santos¹

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

Introdução: A polineuropatia inflamatória desmielinizante crônica (CIDP) é uma polineuropatia desmielinizante adquirida caracterizada por tetraparésia proximal e distal arreflexa e hipoesstesia das extremidades, com duração superior a oito semanas. O envolvimento do sistema nervoso central manifesta-se clinicamente em 5% a 8% dos doentes.

Caso Clínico: Homem de 45 anos, sem antecedentes relevantes, iniciou em 2012 um quadro progressivo de parestesias nas extremidades e dificuldades na marcha. Ao exame neurológico apresentava défice motor dos membros inferiores, predominantemente esquerdo e distal, arreflexia, hipoesstesia em meia e luva, défice proprioceptivo e marcha em steppage. Realizou estudo analítico alargado, incluindo autoimunidade e eletroforese de proteínas, e ressonância magnética cranioencefálica (RM-CE) que foram normais. A dissociação albumino-citológica, uma BOC positiva no LCR e o padrão neurofisiológico desmielinizante estabeleceram o diagnóstico de CIDP. Iniciou corticoterapia com resposta parcial. Em 2016, por efeitos secundários iniciou azatioprina e reduziu os corticóides. Por agravamento motor, iniciou IGIV mensal mantendo-se estável. Em junho de 2018, apresentou-se com ataxia cerebelosa subaguda e agravamento do défice motor proximal. A RM-CE revelou hipersinal em T2 na vertente central do mesencéfalo, região tálamo-peduncular e pedúnculo cerebeloso superior esquerdos, com captação de contraste. A RM das raízes lombossagradas revelou espessamento difuso e realce após contraste. O estudo de LCR foi sobreponível. A pesquisa de anticorpos anti-gangliosídeos, anti-AQP4 e anti-MOG foi negativa. Não respondeu às IGIV e subida da corticoterapia, optando-se por escalar a terapêutica com um ciclo de rituximab em setembro de 2018. Desde então, sem aparente progressão e sem captação de contraste radicular, apesar de manter uma ataxia incapacitante.

Conclusão: A abordagem diagnóstica e terapêutica da CIDP constitui um desafio clínico pela variabilidade na apresentação e resposta aos tratamentos disponíveis. Este caso enfatiza a complexidade das formas de CIDP com envolvimento do SNC, sobretudo em doentes com lesões centrais sintomáticas associadas a maior incapacidade e refratariedade terapêutica.

Palavras-chave: CIDP; IGIV; Rituximab; Sistema Nervoso Central.

CC07 - SÍNDROME DE OPSOCLONUS-MIOCLONUS-ATAXIA – UM GRAVE CASO AUTO-IMUNE PARANEOPLÁSICO, COM RESPOSTA FAVORÁVEL AO TRATAMENTO

Mariana Fernandes¹, Mariana Santos², Margarida Monteiro³, Carlos Casimiro⁴, Helena Gaspar⁵, Sofia Braga⁶, Cristina Costa²

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 3-Serviço de Medicina II, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 4-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 5-Serviço de Ginecologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 6-Serviço de Oncologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora

Introdução: A síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia é extremamente raro, sobretudo em adultos, com possível etiologia auto-imune paraneoplásica. Associa-se a sintomas e sinais neurológicos altamente incapacitantes e frequentemente permanentes.

Caso Clínico: Mulher, 37 anos, diagnóstico recente de cancro da mama (biópsia: áreas de carcinoma metaplásico; receptor de estrogénio positivo; receptor de progesterona negativo; HER-2 negativo; Ki67 60%-70%). Instalação de quadro rapidamente progressivo de vômitos, oscilopsia, descoordenação dos membros superiores e incapacidade para o ortostatismo e marcha. À admissão destacavam-se raras intrusões sacádicas, ataxia axial e dos membros superiores. Investigação: LCR com 6 células mononucleadas, proteinorráquia normal, índice elevado de IgG, sem bandas oligoclonais, citologia negativa, estudo infeccioso negativo; pesquisa de anticorpos anti-neuronais, no soro e LCR, repetidamente negativa; ressonância magnética (RM) de neuro-eixo normal. Admitindo-se uma síndrome paraneoplásica, iniciou-se tratamento com imunoglobulina, evoluindo, no entanto, desfavoravelmente, com encefalopatia, vômitos incoercíveis, opsoclonus grave, mioclonias palpebrais, cervicais e proximais dos membros superiores (vídeo). Instituiu-se corticoterapia e optou-se por se iniciar quimioterapia (doxorubicina e ciclofosfamida). O estadiamento revelou adenopatias axilares ipsilaterais. Dada a gravidade do quadro neurológico, o tratamento oncológico foi reanalisado e realizou-se precocemente mastectomia radical modificada. Logo após a cirurgia e sob imunoglobulina de manutenção, constatou-se uma significativa melhoria clínica. Apesar do baixo estado funcional, iniciou-se quimioterapia adjuvante. Oito meses após o diagnóstico, a doente mantém-se em notável melhoria clínica, nomeadamente sem sintomas oculares incómodos e sendo capaz de marcha com apoio mínimo.

Conclusão: Documentamos uma semiologia neurológica rara, embora clássica, de etiologia auto-imune paraneoplásica. Destacamos o desafio da abordagem de doentes com síndromes neurológicas paraneoplásicas, para os quais, frequentemente, não está definida a melhor terapêutica imunomoduladora e nos quais a gravidade da situação neurológica condiciona o estado funcional e decisões sobre a terapêutica sistémica. Consideramos que os regimes de terapia multimodal e uma abordagem multidisciplinar podem contribuir para melhorar o prognóstico deste desafiante síndrome.

CC08 - POLIRRADICULONEUROPATIA E ENCEFALOPATIA DISSEMINADA - APRESENTAÇÃO SIMULTÂNEA DE PATOLOGIA AGUDA DESMIELINIZANTE CENTRAL E PERIFÉRICA

Rita Martins¹, João Ferreira², Joana Coelho³, Tiago Proença Dos Santos³

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB) e encefalomielite disseminada aguda (ADEM) são duas patologias inflamatórias independentes com vasta caracterização na população pediátrica.

Caso Clínico: Menino de 10 anos, saudável, admitido por quadro com uma semana de evolução de lombalgia, fraqueza dos membros inferiores e retenção urinária. Evoluiu rapida-

mente com flutuação do estado de consciência e agravamento motor. À observação encontrava-se sonolento, salientando-se defeito pupilar aferente relativo direito, nistagmo horizontal evocado pelo olhar, tetraparésia de predomínio distal e nível sensitivo em D5. Apirético, sem sinais meníngeos ou alterações ao exame físico geral. Apurava-se infecção respiratória alta nas 3 semanas precedentes. LCR 1 célula/mm³, proteinorráquia 68 mg/dL, índice IgG elevado, BOC negativas. Ressonância magnética (RM) revelou múltiplas lesões encefálicas hiperintensas em T2/FLAIR corticais, subcorticais e mesencéfalo-protuberanciais, sem restrição à difusão ou realce de sinal com gadolínio; duas lesões medulares longitudinalmente extensas (C3-C6 e D9 até ao cone terminal) e uma lesão periférica (D4-D5), sem reforço de sinal com gadolínio das raízes. Estudos de condução nervosa documentaram aumento das latências motoras e ausência de ondas F. Admitiu-se a hipótese diagnóstica mais provável de ADEM associada a polirradiculoneuropatia aguda desmielinizante. Iniciou imunoglobulina endovenosa e metilprednisolona 1 g/dia durante 5 dias, seguido de prednisolona

oral 1 mg/kg/d. Avaliação analítica de agentes infecciosos, anticorpos autoimunes e antigangliosídeos negativa. Anticorpos anti-aquaporina 4 e MOG negativos. O quadro clínico evoluiu favoravelmente com recuperação progressiva dos défices neurológicos. RM após 3/6 meses confirmou resolução imagiológica completa e os anticorpos anti-aquaporina-4 e MOG permanecem negativos. Actualmente com 3 anos de seguimento, mantém-se assintomático.

Conclusão: Reportamos um caso singular de desmielinização aguda central e periférica combinada, existindo apenas doze casos similares descritos na literatura. A apresentação simultânea de SGB e ADEM sugere uma etiopatogenia autoimune comum provavelmente parainfecciosa. Recentemente foram descritos anticorpos anti-glicoesfingolípido na encefalomieloradiculopatia inflamatória, questionando-nos sobre a eventual patogenicidade no caso apresentado.

Palavras-chave: Desmielinização; Encefalopatia Aguda Desmielinizante; Síndrome de Guillain Barré.

33ª REUNIÃO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ENVELHECIMENTO CEREBRAL E DEMÊNCIA (GEECD)

Coimbra | 11 e 12 Outubro 2019

Organização: Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência



33ª Reunião do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência (GEECD)

COMUNICAÇÕES ORAIS

Comunicações Orais 1

11/10 - manhã

1 - CLASS I HISTONE DEACETYLASE INHIBITORS MODIFY MITOCHONDRIAL FUNCTION IN CELL MODELS OF ALZHEIMER'S DISEASE

Daniela Marinho¹, I. Luísa Ferreira^{1,2}, A. Cristina Rego^{1,3}

1-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-IIIUC-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-FMUC-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Alzheimer's disease (AD) is the most prevalent age-related neurodegenerative disorder associated with loss of neurons in the hippocampus, progressing to the cortex. Extracellular senile plaques containing amyloid-beta peptide (Abeta) and intracellular neurofibrillary tangles constitute AD pathological hallmarks. Several molecular pathways have been described in AD, including repressed gene transcription, excitotoxicity and mitochondrial dysfunction; however, no effective therapeutics exist. In the present study we analysed the role of class I histone deacetylase inhibitors (HDACi): sodium butyrate (SB), suberoylanilide hydroxamic acid (SAHA) and tacedinaline (Tac), on mitochondrial function in AD hippocampal cells. Selective activation of *N*-methyl-D-aspartate (NMDA) receptor (NMDAR) containing GluN2B subunit increased mitochondrial Ca²⁺ (mitoCa) retention and intracellular ROS levels, along with mitochondrial hyperpolarization in 3xTg-AD, compared with WT hippocampal neurons. Both mouse hippocampal neurons and HT22 cells treated with nontoxic HDACi increased H3 histone acetylation. SB and Tac also prevented HT22 cytotoxic effects exerted by Abeta1-42 oligomers (AbetaO) pre-treatment. Intracellular free Ca²⁺ (Ca²⁺_i) levels evoked by NMDA/glycine decreased after SB, SAHA and Tac in 3xTg-AD, but not after immediate exposure to AbetaO in hippocampal neurons. However, enhanced mitoCa retention observed in NMDA/gly-stimulated 3xTg-AD neurons remained unchanged following HDACi treatment. Incubation with SB, SAHA and Tac significantly increased mitochondrial membrane potential ($\Delta\Psi_m$) after NMDAR activation in WT neurons, but only Tac showed this effect following immediate AbetaO exposure. Data reveal the importance of defining the role of HDACs and their inhibitors in AD pathogenesis involving hippocampal glutamatergic synapses.

2 - TYPE 2 DIABETES ATTENUATES BRAIN CORTICAL ENERGY METABOLISM IN FEMALE RATS AT MIDLIFE

Inês N Alves¹, Débora Mena¹, Daniela F Silva¹, Raquel Seiça², Catarina R Oliveira^{1,3}, Paula I Moreira^{1,2}, Ana I Duarte^{1,4}

1-CNC – Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Laboratory of Physiology, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Laboratory of Biochemistry, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Institute for Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal.

Corresponding author: Ana I Duarte

Introduction: Type 2 diabetes (T2D) is a risk factor for neurodegenerative disorders, including Alzheimer's disease (AD). Both diseases share several pathophysiological mechanisms (namely glucose dysmetabolism and mitochondrial dysfunction) that may be further impacted by female sex (especially during perimenopause and menopause). Thus, we hypothesized that sex differently affects T2D brain metabolism and the susceptibility to AD at midlife.

Methodology: We aimed to analyze the role of sex on brain cortical energy metabolism in middle-aged T2D rats. We used brain cortical homogenates from middle-aged (8-month-old) male and female Wistar and non-obese T2D Goto-Kakizaki (GK) rats to determine markers for glucose and mitochondria-related energy metabolism (by HPLC and colorimetry).

Results: Despite the markedly higher glycemia, brain glucose levels were only slightly increased in T2D female rats compared with GK males. Additionally, in Wistar females these were massively decreased, suggesting an impairment in their brain glucose transport and/or in its downstream metabolism. Both female cohorts exhibited slightly decreased brain pyruvate levels and citrate synthase activity, pointing towards an attenuation of brain glycolysis and of the early stage of Krebs cycle. T2D female brains also showed an overall inhibition of mitochondrial respiratory chain that, nonetheless, did not affect their ATP pool.

Conclusion: Attenuation of brain energy metabolism in middle-aged T2D female rats may account for their lower accumulation of oxidative damage and AD hallmarks. Further studies are needed to clarify the precise mechanisms involved herein.

3 - DUAL ADMINISTRATION OF LIRAGLUTIDE AND GHRELIN AMELIORATES BRAIN MITOCHONDRIAL ENERGY METABOLISM IN HUNTINGTON'S DISEASE R6/2 MICE

Débora Mena¹, Inês N Alves¹, Marie Sjögren², Daniela F Silva¹, Catarina R Oliveira^{1,3}, Paula I Moreira^{1,4}, Maria Björkqvist², Ana I Duarte^{1,2,5}

1-CNC – Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Brain Disease Biomarker Unit, Department of Experimental Medical Sciences, Wallenberg Neuroscience Center, Lund University, Lund, Sweden; 3-Laboratory of Biochemistry, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Laboratory of Physiology, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Institute for Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal
Corresponding author: Ana I Duarte

Introduction: Huntington's disease (HD) is an incurable and unpreventable, autosomal dominant neurodegenerative disease. It comprises both neuropathological and clinical features, like motor and cognitive decline, energy deficits, diabetes and cachexia. Thus, we hypothesized that the peripheral co-administration of the anti-type 2 diabetes (T2D) and anorexigenic mimetic of glucagon-like peptide-1 (GLP-1) liraglutide with the orexigenic hormone ghrelin alleviates brain mitochondrial dysfunction, protecting against cognitive deficits in HD.

Methodology: We analyzed the impact of a 2-week subcutaneous co-injection of liraglutide and ghrelin on brain cortical glucose and mitochondrial metabolism in the early symptomatic HD R6/2 mice, by colorimetric and fluorimetric techniques.

Results: Liraglutide per se or plus ghrelin attenuated the peripheral T2D characteristics in R6/2 mice. This was accompanied by the stimulation of brain cortical glucose and mitochondrial energy metabolism in R6/2 mice treated with liraglutide per se or plus ghrelin, especially in terms of citrate synthase (from the tricarboxylic acid cycle) and of the respiratory chain complex IV activity.

Conclusion: Liraglutide per se or plus ghrelin administration to early symptomatic HD mice improves their brain cortical energy metabolism and may, therefore, curb the disease progression. Nevertheless, this topic deserves further elucidation.

4 - CHARACTERIZATION OF SAPAP3 SCAFFOLD POSTSYNAPTIC PROTEIN AND ITS INVOLVEMENT IN MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION IN HUNTINGTON'S DISEASE

Patrícia Coelho¹, Lígia Fão^{1,3}, Bruno José Moraes¹, Ildete Luísa Ferreira^{1,2}, Rui Nobre^{1,2}, João Peça^{1,2}, A. Cristina Rego^{1,3*}

1-CNC – Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-IIIUC - Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-FMUC – Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; *Corresponding Author

Huntington's disease (HD) is a neurodegenerative disorder characterized by psychiatric disturbances, as obsessive-compulsive disorder (OCD), as well as motor and cognitive impairment, caused by the presence of mutant huntingtin protein (mHTT). Cellularly, HD is characterized by disturbances in cortico-striatal synaptic area, enriched in N-methyl-D-aspartate (NMDA) receptors that can cause neuronal damage. Previous studies showed

that the post-synaptic protein SAPAP3 is an important player in OCD; however, its involvement in HD neuropathology has not been characterized. Thus, in this study we investigate if altered SAPAP3 protein levels underlies the dysfunction of cortico-striatal glutamatergic synapses by analyzing post-synaptic densities (PSDs) isolated from post-mortem HD human caudate samples and from the striatum and cortex of 3 month-old YAC128 HD mouse model by western blotting, as well as in primary striatal cultures (E16) by immunocytochemistry. Moreover, using immortalized striatal cells (*STHdh*) and striatal neurons from transgenic mice transfected with both silencing and overexpressing plasmids for SAPAP3, we were able to study its involvement in mitochondrial dysfunction, a hallmark of the disease. Our results show that PSDs decrease in striatal SAPAP3, both in HD human caudate and YAC128 striatum, but not in YAC128 mouse cortex. Furthermore, SAPAP3 protein levels observed in primary cultures of striatal neurons showed an enrichment in the soma and a decrease in distal neurites in YAC128 mice, whereas in the cortex the levels were lower in the soma. Co-localization of PSD-95/SAPAP3 and GluN2B/SAPAP3 showed a tendency for a decrease in number/area of postsynaptic puncta. Additionally, we found that SAPAP3 levels were diminished in mitochondria from the *STHdh* mutant line. Silencing SAPAP3 impaired mitochondrial morphology and function and generated higher levels of reactive oxygen species. Importantly, overexpression of SAPAP3 inverted these effects, rescuing the mitochondrial phenotype. Our data suggest SAPAP3 post-synaptic defect that may contribute to mitochondrial dysfunction in HD.

5 - UNRAVELING THE PATHOPHYSIOLOGICAL MECHANISMS BEHIND SPORADIC CEREBRAL SMALL VESSEL DISEASE: A STUDY ON CEREBROSPINAL FLUID MARKERS

Anuschka Silva-Spínola¹, Gustavo Santo^{2,3}, Ana Rita Silva³, Rui Pascoal¹, Carolina Fernandes², Rita Machado², Orlando Galego⁴, Inês Baldeiras^{1,3,5}

1-Laboratório de Neuroquímica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Coimbra; 4-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra.

Introduction: Cerebral small vessel disease (SVD) refers to a group of conditions resulting from damage to the structure or function of cerebral microcirculation. As a consequence, lesions located in subcortical structures are formed, resulting in cognitive impairment, stroke, and other disabling symptoms. Apart from a highly variable clinical course, SVD is also associated with several risk factors (age, hypertension, smoking and migraine). Owing to limited pathology studies, the underlying mechanism of SVD remains imprecise. The aim of this work was to gain a better understanding of the disease mechanisms in SVD.

Methods: We included 63 non-elderly sporadic SVD patients (52 females; mean age 48 years). A wide panel of cerebrospinal fluid (CSF) markers assessing blood-brain barrier (BBB) disruption (MMP-9, TIMP-1), endothelial dysfunction (ICAM-1), neuroinflammation (YKL-40), amyloid deposition (A β 42 and A β 40), cortical (t-Tau and p-Tau) and subcortical (NFL) neurodegeneration was assessed and compared to a small group of neurological controls (n = 12; 7 females; mean age 43 years). Neuroimaging and neuropsychological/behavioral assessment was also available in a subgroup of patients.

Results: Our results showed no noticeable signs of cortical neurodegeneration in sporadic SVD patients. An increase in both CSF MMP-9 and A β 42 levels was found, probably reflecting increased BBB permeability and endothelial dysfunction. Additionally, we found strong correlations between NFL and the several CSF markers of BBB disruption. Both male and hypertensive patients showed increased NFL, ICAM-1, TIMP-1, YKL-40 in CSF compared to female and non-hypertensive patients, respectively. An association between white matter lesions volume and increased levels of CSF NFL, YKL-40, TIMP-1, t-Tau and ICAM-1 was found. Moreover, a negative correlation between cognitive status and CSF NFL, YKL-40 and t-Tau was shown, as well as between speed of processing and t-Tau.

Conclusion: These results support the role of BBB and endothelial dysfunction as underlying disease mechanisms in sporadic SVD.

6 - RELAÇÃO DOS BIOMARCADORES DE LCR DE DOENÇA DE ALZHEIMER COM DISTÚRBIOS DO SONO NUMA POPULAÇÃO PORTUGUESA

Patrícia Marques¹, Miguel Táguas-Pereira¹, Ana Margarida Novo¹, João Facas¹, João Durães¹, Diana Duro¹, Marisa Lima¹, Beatriz Santiago¹, Maria João Leitão¹, Inês Baldeiras¹, Isabel Santana¹
1.Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Coimbra
E-mail patricia.ror.marques@gmail.com

Introdução: Cerca de 44% dos doentes com doença de Alzheimer (DA) apresentam algum tipo de distúrbio do sono. Estes ocorrem precocemente na doença, podendo manifestar-se nos estádios pré-clínicos e de défice cognitivo ligeiro (DCL), contribuindo para um pior desempenho cognitivo, maior risco de lesões vasculares, hipersonolência diurna e menor capacidade de participação social e nos tratamentos. Existe evidência crescente da associação entre a DA, em particular da patologia amilóide, e as perturbações do sono.

Objetivos: Determinar a relação entre a qualidade do sono e os biomarcadores de DA no líquido cefalorraquidiano (LCR) em doentes com DA e DCL.

Metodologia: Incluímos doentes com DA e DCL seguidos na consulta de Demências de um centro de referência nacional que fizeram colheita de LCR e que completaram um questionário de avaliação da qualidade do sono (questionário adaptado da *Pittsburgh Sleep Scale*). O doseamento de A β ₄₂, T-tau e pTau foi efetuada através de amostras de LCR colhidas no âmbito da investigação diagnóstica, usando o teste de ELISA. Para avaliar a correlação entre os distúrbios do sono e os biomarcadores da DA, foi realizada uma análise estatística, aplicando testes *t-Student* e uma regressão linear.

Resultados: Foram incluídos 155 doentes dos quais 85 tinham DA (idade média 70,7 \pm 8,2 anos, 67,7% do sexo feminino). Doentes com movimentos das pernas durante a noite (n=34) apresentavam menor A β ₄₂ (480,5 vs 697,1 pg/mL, $p<0,001$), maior Tau (586,9 vs 342,7 pg/mL, $p<0,001$) e tau-fosforilada (67,6 vs 47,3 pg/mL, $p=0,006$). Doentes com história de ressonar frequente (n=33) apresentavam menor A β ₄₂ (480,5 vs 704,6 pg/mL, $p<0,001$), maior Tau (586,9 vs 345,6 pg/mL, $p<0,001$) e tau-fosforilada (67,6 vs 47,7 pg/mL, $p<0,001$). Doentes com história de pausas respiratórias apresentavam menor A β ₄₂ (480,5 vs 697,1 pg/mL, $p<0,001$), maior Tau (586,9 vs 342,7 pg/mL, $p<0,001$) e tau-fosforilada (67,6 vs 47,3 pg/mL, $p<0,001$).

Conclusão: Este estudo sugere que diferentes patologias do sono, incluindo apneia obstrutiva do sono e RBD se associam a maior patologia da DA.

Projetos de investigação em curso

11/10 - manhã

1 - EXPLORING THE NEUROINFLAMMATORY HYPOTHESIS OF DELIRIUM: UNRAVELING DELIRIUM PATHOPHYSIOLOGY AND ITS IMPACT IN PROGRESSION TO DEMENTIA IN A CASE CONTROL LONGITUDINAL STUDY

Joaquim Cerejeira^{1,2,3}, Ana Rita Silva², Patrícia Regueira¹, Elisabete Albuquerque¹, Ana Luísa Cardoso², Inês Baldeiras^{2,3,4}, Isabel Santana^{3,4}

1-Department of Psychiatry, Coimbra University Hospitals, Coimbra, Portugal; 2-Center for Neurosciences and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Department of Neurology, Coimbra University Hospitals, Coimbra, Portugal

Introduction: A potentially preventable condition that may impact cognitive trajectory and which occurs in up to 66%/89% of patients with AD during hospitalization is delirium (Fick 2002). We hypothesized that an acute systemic inflammation can have a major impact in the brain and can mediate the relation between increasing age, neurodegeneration and delirium. Recent technological advances in neuroimaging - PET imaging with (18)F-PBR111 - offer the possibility to monitor the activated microglia through a radioligand (Tronel 2017) which will help to determine the contribution of neuroinflammation to delirium and dementia (Avelino-Silva 2017). Our research aims are i) to determine the level of neuroinflammation during an episode of delirium; ii) to determine in what extent the degree of neuroinflammation during delirium predicts long term cognitive decline and dementia onset.

Methods: A case-control prospective study is being developed on subjects aged \geq 65 years, unplanned admitted to Internal Medicine wards, with acute systemic infection. Patients are classified in four groups, according to their cognitive status: 1) no delirium/no dementia (controls), 2) delirium only, 3) dementia only and 4) delirium superimposed on dementia. The baseline sample will consist of 71 participants distributed across the groups. All participants will be assessed within 72 h of admission with the Richmond Agitation and Sedation Scale (RASS) (Sessler, 2002), the Confusion Assessment Method (CAM) (Inouye, 2003) and the Montreal Cognitive Assessment (MoCA) (Freitas, 2012). Subjects will undergo a PET scan and inflammatory mediators will be measured both in CSF and blood. Patients will be classified as having delirium if they develop at least one episode of delirium (of any severity) during hospitalization. Cognitive function will be reassessed 12 months after hospital admission.

Preliminary results: To date, a total of 24 patients were enrolled in this study: 11 controls, 2 delirium only, 4 dementia only and 6 delirium superimposed on dementia. Cognitive impairment was present in 52% of the sample. Data from serum samples suggested a down-regulation of miR-145 (an anti-inflammatory marker) in serum exosomes of patients diagnosed with delirium+dementia or dementia only.

Contribution to the state of art: By determining the relation between the degree of microglial activation, peripheral biomarkers of neuroinflammation, delirium and cognitive deterioration at long term, we expect to clarify the delirium pathophysiology and thus contribute for the development of new approaches for prevention, diagnosis and treatment of delirium and dementia.

2 - GENETIC FRONTOTEMPORAL DEMENTIA INITIATIVE (GENFI): CLINICAL TRIALS

Catarina Ferreira¹, Carolina Maruta², Ana Verdelho³, Gabriel Miltenberger-Miltényi¹, Alexandre de Mendonça¹, Ricardo Taipa⁴, Lídia Jorge^{5,6}, Nádia Canário^{5,6}, Miguel Pereira⁷, M. Rosário Almeida⁸, Beatriz Santiago^{7,8,9}, Diana Duro⁹, Marisa Lima⁹, Carlos Ferreira^{5,6}, M João Leitão^{8,10}, Miguel Castelo Branco^{5,6,11}, Isabel Santana^{7,8,9,11}

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 2-Laboratory of Language Research, Faculty of Medicine of Lisbon and Hospital de Santa Maria, Lisbon, Portugal; 3-Department of Neurosciences, Hospital de Santa Maria/CHLN; IMM and ISAMB, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 4-Neuropathology Unit, Department of Neuroscience, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 5-CIBIT – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Life Sciences, Coimbra, Portugal; 6-Institute for Nuclear Sciences Applied to Health (ICNAS), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Neurology department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 8-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), Coimbra, Coimbra, Portugal; 9-Neuropsychology unit, Neurology department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 10-Neurochemistry laboratory, Neurology department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 11-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: Frontotemporal lobar degeneration (FTLD) is a clinically and pathologically heterogeneous progressive neurodegenerative disorder, characterized by atrophy of frontal and temporal lobes which associated with executive dysfunction, language impairment and personality changes. FTLD has a strong genetic component, which is almost explained by mutations in microtubule-associated protein tau (MAPT), progranulin (GRN) and chromosome 9 open reading frame 72 (C9orf72) genes.

Objective: Genetic Frontotemporal Dementia Initiative (GenFI: <http://genfi.org.uk/>) is a multi-national, multi-centre collaborative consortium across Europe and Canada that recruits and follows-up a well-characterized cohort of individuals with or at-risk of developing symptoms in genetic forms of FTLD. It aims at the discovery of markers that might be helpful to identify the disease at earlier stages, as well as allow tracking the disease progression. Clinical trials within families with FTLD mutations are now about to start.

Development: More than 1000 participants in the study (about 50 in Portugal from Lisbon and Coimbra sites) have been recruited and already submitted to a standardized protocol, which includes clinical, functional, neuropsychiatric and neuropsychological assessments using selected instruments, as well as magnetic resonance imaging (MRI) and collection of blood samples. Development of clinical trials in genetic FTLD now relies on intensive contacts with pharmaceutical companies, creation of a master but adaptable trial protocol, cooperation with the parallel North American initiative (ALLFTD) within the FTLD Prevention Initiative (FPI) framework, collaboration with patients associations, and constructive interaction with regulatory agencies.

Conclusion: The time has come for clinical trials in mutation carriers and patients with genetic FTLD as data collected so far under GenFI has provided extensive knowledge on the progression biomarkers that can be used as outcome measures and allows for the estimation of sample-sizes.

3 - THE ENVIRONMENTAL EXPOSURE TO POTENTIALLY TOXIC ELEMENTS AS A RISK FACTOR FOR COGNITIVE DECLINE AND DEMENTIA

Bianca Gerardo^{1,2,*}, Mário Simões^{1,2}, Marina Cabral Pinto³, Sandra Freitas^{1,2}

1-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive and Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Education Sciences - University of Coimbra (FPCE-UC), Coimbra, Portugal; 2-PsyAssessmentLab, Faculty of Psychology and Education Sciences - University of Coimbra (FPCE-UC), Coimbra, Portugal; 3-GeoBioTec Research Centre, Department of Geosciences, University of Aveiro, Aveiro, Portugal.

*Corresponding author. Email: bianca.s.gerardo94@gmail.com

Introduction: The increase of dementia is noteworthy and the low rate of cases with strict genetic etiology highlights the necessity of investigating environmental risk factors contributing to its pathogenesis. Although long-term exposure to potentially toxic elements (PTEs) has been proposed as one possible cause of Alzheimer's disease (AD), the specific influence of PTEs on cognitive decline remains unexplored. We aim to study long-term exposure to PTEs as a risk factor for cognitive decline and dementia.

Methodology: The study groups include adults/older adults residents in the industrial city of Estarreja, in the mining industry regions of Baixo Alentejo (RES-PTE groups) and in geographical regions with admissible levels of PTEs (RES-nonPTE), as well as mild cognitive impairment(MCI) and AD patients. Toxicants are studied through hair and nails samples.

This project includes five major studies: (1)comparison of the cognitive performances of RES-PTE groups and RES-nonPTE; (2)five-year follow-up of RES-PTE groups to analyze cognitive decline and estimate incidence rates of MCI and dementia; (3)study the presence of PTEs in MCI and AD patients and its relationship with genetic and biomarkers data; (4)exploration of potential associations between various cognitive abilities and different toxicants and how they vary across study groups; (5)two-year follow-up of the clinical groups to analyze the impact of PTEs on the progression of cognitive decline and dementia.

Preliminary data: Recently, our study group reported an association between raised levels of manganese and zinc in fingernails and severe dementia conditions, and a significant increasing change of mercury hair contents across groups, from healthy to dementia subjects.

Contribution to the state of art: The innovation of this proposal resides in the crossing of biological and neuropsychological assessment data in order to detect a risk factor that may open new avenues for a more successful prevention of cognitive impairment, an earlier detection of MCI/AD and possibly new therapeutic strategies.

4 - O PROGRAMA IMPROVECOG DIRIGIDO A PESSOAS COM DÉFICE COGNITIVO LIGEIRO E DEMÊNCIA

Laura Meireles^{1,2} e Selene Vicente^{1,*}

1-Centro de Psicologia da Universidade do Porto, Universidade do Porto, Portugal; 2-Departamento de Saúde Mental, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Portugal

O envelhecimento demográfico é um fenómeno mundial que coloca novos desafios à comunidade científica, sendo essencial garantir que este seja acompanhado de integridade funcional, cognitiva, e qualidade de vida. Estando o envelhecimento bio-

lógico associado a declínio cognitivo tem-se observado o aumento da incidência de demências e outras doenças neurodegenerativas. A estimulação cognitiva constitui uma ferramenta poderosa para lidar com a deterioração cognitiva e executiva. Este projeto de investigação visa a construção e administração de um programa de estimulação cognitiva (ImproveCog) dirigido a pessoas com défice cognitivo ligeiro (DCL) e Demência, bem como a avaliação do seu impacto ao nível da cognição, estado emocional, funcionalidade, e qualidade de vida. O Estudo 1 consistiu na revisão da literatura sobre os programas e exercícios de estimulação cognitiva existentes, criação da versão inicial do ImproveCog, realização de *focus group* com profissionais de saúde e entrevistas com a população-alvo, e realização de um estudo-piloto com pessoas com DCL e Demência. O estudo-piloto mostrou ganhos significativos no funcionamento executivo no grupo que frequentou as sessões do ImproveCog (grupo experimental) *versus* um grupo de controlo. Além disso, pessoas com DCL beneficiaram mais do programa (*versus* pessoas com demência), evidenciando ganhos significativos no funcionamento executivo e níveis de ansiedade e depressão. A versão final do ImproveCog inclui duas componentes: sessões de estimulação cognitiva em grupo (12 sessões semanais de 90 minutos) e exercícios de estimulação cognitiva para serem realizados individualmente em casa entre as sessões. Encontra-se em curso o Estudo 2 de implementação do ImproveCog em diferentes grupos clínicos e avaliação da sua eficácia. Consideramos que a criação desta ferramenta de combate ao declínio cognitivo adaptada à realidade da população idosa portuguesa é uma proposta inovadora e relevante, uma vez que não existem diretrizes do Sistema Nacional de Saúde sobre como atuar em estados pré-demenciais e demenciais.

Comunicações Oraís 2

11/10 - tarde

1 - APRESENTAÇÃO CLÍNICA, INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA E GENÉTICA NA DEGENERESCÊNCIA LOBAR FRONTO-TEMPORAL: SÉRIE DE DOENTES DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Inês Laranjinha¹, Cláudia Pinto², Catarina Pinto³, Manuel Melo Pires^{1,4}, Sara Cavaco², Pedro Soares Pinto³, Ricardo Taipa^{1,4}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto-Hospital de Santo António (CHUP-HSA); 2-Unidade de Neuropsicologia, CHUP-HSA; 3-Serviço de Neurorradiologia, CHUP-HSA; 4-Unidade de Neuropatologia/Banco Português de Cérebros, CHUP-HSA

Introdução: A degenerescência lobar fronto-temporal (DLFT) representa a segunda demência neurodegenerativa mais frequente abaixo dos 65 anos, com idade média de início de 60 anos e evolução até à morte em oito anos. Estão descritos três síndromes clínicas clássicas: variante comportamental (bvFTD), demência semântica (SD) e afasia progressiva não fluente (PNFA); em 15% associa-se doença de neurónio motor (DNM). Os três genes mais frequentemente identificados são *MAPT* (*microtubule-associated protein tau*), *C9orf72* (*chromosome 9 open-reading frame 72*) e *GRN* (*progranulin*).

Metodologia: Análise retrospectiva dos registos de doentes seguidos numa consulta de demências neurodegenerativas do Centro Hospitalar Universitário do Porto por DLFT diagnosticada entre 2011 e 2018. Foi recolhida informação de apresen-

tação clínica, avaliação neuropsicológica (NP) e imagiológica, bem como resultados genéticos e patológicos quando disponíveis.

Resultados: Numa corte de 782 doentes com queixas cognitivas, foram identificados 57 doentes (35 homens;61,4%) com DLFT neste período, com idade $62,2 \pm 8,7$ anos (média \pm desvio-padrão) aos primeiros sintomas e $65,6 \pm 8,0$ anos na primeira consulta. Sindromaticamente, 45 (78,9%) apresentavam bvFTD, nove (15,8%) SD e três (5,3%) PNFA; em seis (10,5%) associava-se DNM. Nos primeiros dois anos de bvFTD, os sintomas mais frequentes foram desinibição (62,2%) e apatia (60%); a NP mostrou défice mnésico em 72%; nesta fase, 29 (64,4%) cumpriam critérios de bvFTD possível. A investigação diagnóstica das DLFT incluiu RM cerebral (84,2%), NP (82,4%) e análise de LCR (49,1%). Estudo genético realizado em 15 doentes (26,3%) revelou mutação de *C9orf72* em cinco (quatro com DNM) e da *GRN* em um. Registaram-se 16 óbitos (28,1%), com $5,5 \pm 4,9$ anos desde o início dos sintomas; o estudo neuropatológico de um caso revelou patologia FTD-TDP tipo B.

Conclusão: Os sintomas inicialmente reportados dificultam o estabelecimento de um diagnóstico clínico precoce de bvFTD. Salientamos a frequência de défice mnésico e a importância crescente de pesquisa de formas genéticas associadas à DLFT.

2 - BEHAVIORAL VARIANT FRONTOTEMPORAL DEMENTIA: GENDER DIFFERENCES IN NEUROPSYCHIATRIC SYMPTOMS

Marisa Lima^{1,2,5}, João Durães¹, Diana Duro^{1,2,3,5}, Miguel Pereira^{1,3}, Daniela Vieira¹, Beatriz Santiago¹ & Isabel Santana^{1,3,4}.
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC), Coimbra, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (FMUC), Coimbra, Portugal; 4-Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Coimbra, Portugal; 5-PsyAssessmentLab, CINEICC, Coimbra, Portugal

Introduction: Personality and behavioral disorders are important and defining features of frontotemporal dementia (FTD). This study aims to investigate the presence of gender-related differences in specific behavioral disturbances considering the average age-at-onset of the symptoms and the stage of the disease.

Methodology: We considered 102 longitudinal assessments of 97 patients with bvFTD divided in three groups according to cognitive disease staging (mild, moderate and severe). Within stages, patients were then matched by gender. The caregivers were invited to complete behavioural and neuropsychiatric scales (Frontal Behaviour Inventory-FBI and Neuropsychiatric Inventory-NPI). The results were then analysed in order to explore gender behavioral profile.

Results: In this sample, with mean age of 67.3 and an average age-at-onset of 59.78 years, 23(24%) had a positive family history of dementia and males were dominant 52/97 (54%). Regarding the total cohort as well the classification between early vs late-onset, the global scores on FBI and NPI were equivalent ($p > 0.05$), when we compared gender. Concerning the profile of symptoms, we found significant gender-related differences (all $p < 0.001$) although exclusively in mild to moderate stages: females typically show more perseveration, hoarding, restlessness, delusions, euphoria and aberrant-motor-behavior and males present more jocularity, hyperorality, hypersexuality and utilization behaviour.

Conclusion: The burden of global psychopathology is simi-

lar between gender but there is a remarkable behavioral profile with males presenting more primitive behaviors and females more disturbances in complex and organized behaviors. As anticipated these differences are only notorious in the initial stages of disease.

3 - INECO FRONTAL SCREENING (IFS): CONTRIBUTO PARA O DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE DÉFICE COGNITIVO LIGEIRO, ENVELHECIMENTO NORMATIVO E DEMÊNCIA DE ALZHEIMER

Helena Moreira¹, Ana Costa^{2,3,4}, Álvaro Machado², São Luís Castro¹, César Lima^{1,5} and Selene Vicente^{1,*}

1-Centro de Psicologia da Universidade do Porto, Portugal; 2-Unidade de Neurocognição, Departamento de Neurologia, Hospital de Braga, Portugal; 3-Departamento de Neurologia, RWTH Aachen University, Alemanha; 4-JARA Institute Molecular Neuroscience and Neuroimaging, Alemanha; 5-Instituto Universitário de Lisboa (ISCTE-IUL), Portugal

Introdução: Défices nas funções executivas são características do processo de envelhecimento normativo e, de forma mais pronunciada, de quadros como o Défice Cognitivo Ligeiro (DLC) e a demência de Alzheimer (DA). O presente estudo teve como objetivo analisar em que medida é que a INECO *Frontal Screening* (IFS), um teste de rastreio das funções executivas, consegue diferenciar pacientes com DCL de controlos cognitivamente saudáveis (CS) e de pacientes com DA. Explorou-se ainda a influência da idade, dos anos de escolaridade e da sintomatologia ansiosa/depressiva no desempenho da IFS.

Metodologia: As pontuações totais da IFS foram comparadas entre 26 CS, 32 DCL e 21 pacientes com DA. Os três grupos encontravam-se emparelhados no que respeita à idade e escolaridade. As áreas abaixo da curva (*Area Under Curve* – AUC) foram analisadas e foram gerados pontos de corte ótimos em termos de sensibilidade e especificidade.

Resultados: O grupo de CS apresentou valores totais na IFS superiores aos de ambos os grupos clínicos. De entre estes, os pacientes com DCL apresentaram resultados superiores aos dos pacientes com AD. O IFS apresentou uma acuidade discriminatória elevada na deteção de DCL (AUC = .89, $p < .001$) e DA (AUC = .99, $p < .001$) e na diferenciação entre os grupos clínicos (AUC = .76, $p < .001$). Mais anos de escolaridade foram associados a um melhor resultado na IFS (a idade e a sintomatologia ansiosa/depressiva não se revelaram preditores significativos).

Conclusão: A IFS é um instrumento útil para a avaliação das funções executivas, contribuindo para a identificação de DCL e para a sua diferenciação relativamente ao envelhecimento saudável e à DA.

4 - NEUROPSYCHOLOGICAL PROFILE OF AMYLOID POSITIVE VERSUS AMYLOID NEGATIVE AMNESTIC MILD COGNITIVE IMPAIRMENT

Lúisa Alves^{*1}, Sandra Cardoso², Manuela Guerreiro², João Maroco³, Tiago Mendes^{2,4}, Dina Silva^{5,2}, Diana Duro^{6,7}, Marisa Lima^{6,7}, Miguel Pereira^{6,7}, Helena Gens^{6,7}, Isabel Santana^{6,7}, Alexandre de Mendonça²

1-Chronic Diseases Research Centre, NOVA Medical School, NOVA University of Lisbon; 2-Institute of Molecular Medicine and Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisboa; 3-Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisboa; 4-Psychiatry and Mental Health Department, Santa Maria Hospital, Lisboa; 5-Cognitive

Neuroscience Research Group, Department of Psychology and Educational Sciences and Center for Biomedical Research (CBMR), Universidade do Algarve, Faro; 6-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 7-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra

Introduction: Use of biomarkers allows AD diagnosis in vivo. However, since it is unfeasible to have all patients undergo biomarker testing, it would be important to determine whether neuropsychological tests contribute to the estimation of probability of amyloid positivity in aMCI.

Methods: Participants with aMCI, known amyloid status and a comprehensive baseline neuropsychological evaluation were selected from the Cognitive Complaints Cohort database.

Comparison between amyloid positive and negative groups was conducted using Student's t test. ROC curves were obtained for the neuropsychological tests that were significantly different between groups. The probability of being amyloid positive based on the scores of the tests with the best AUC was computed through logistic regression.

Results: Of the 232 patients studied, 127 were A β + and 105 were A β -. The 2 groups did not differ in terms of age, gender or education. There were also no statistically significant differences in terms of general information, attention, executive functions and abstract reasoning. Word Delayed Total Recall, Immediate and Delayed Free Recall, as well as Verbal Paired Associate Learning were significantly worse in amyloid positive individuals. Regarding orientation, total z scores were significantly lower in amyloid positive aMCI subjects, due to significant differences in temporal orientation.

The tests with better AUC were Verbal Paired Associate Learning and Temporal Orientation. Both entered binomial logistic regression and retained significance. For each additional score point in the Verbal Paired Associate Learning, the probability of being amyloid positive decreased by 26%. Each additional point in the total score of temporal orientation decreased the probability of being amyloid positive by more than 50%.

Conclusion: The present study replicates the findings of previous studies on the value of verbal memory tests in estimating probability of amyloid positivity among aMCI patients. A new finding is the contribution of the temporal orientation task in the calculation of such probability.

5 - CAN SUBJECTIVE MEMORY COMPLAINTS IDENTIFY AB POSITIVE AND AB NEGATIVE AMNESTIC MCI PATIENTS?

Tiago Mendes^{a,b,*}, Sandra Cardoso^a, Manuela Guerreiro^a, João Maroco^c, Dina Silva^{a,d}, Luísa Alves^e, Ben Schmand^f, Bianca Gerardo^h, Marisa Lima^h, Isabel Santana^{g,h,i} and Alexandre de Mendonça^a

a-Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; b-Psychiatry and Mental Health Department, Santa Maria Hospital, Lisbon, Portugal; c-Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisbon, Portugal; d-Cognitive Neuroscience Research Group, Department of Psychology and Educational Sciences and Centre for Biomedical Research (CBMR), Universidade do Algarve, Faro, Portugal; e-Chronic Diseases Research Centre, NOVA Medical School, NOVA University of Lisbon, Portugal; f-Faculty of Social and Behavioral Sciences, University of Amsterdam, the Netherlands; g-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; h-Neuropsychology Unit, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; i-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: The use of biomarkers, in particular amyloid β (A β) changes, has permitted the opportunity to identify the patients with subjective memory complaints (SMC) and amnesic

mild cognitive impairment (aMCI) who suffers from Alzheimer's disease (AD). It would be important that SMC might contribute to identify the aMCI patients who have AD amyloid pathology, as the possibility that all patients with aMCI could presently undergo biomarkers assessment could be impractical. The main purpose of the present study is to know whether aMCI patients with amyloid biomarkers ($A\beta^+$) present greater SMC as compared to those without amyloid biomarkers ($A\beta^-$).

Methods: Participants were selected from a cohort of non-demented patients with cognitive complaints and a comprehensive neuropsychological evaluation, on the basis of 1) diagnosis of aMCI; 2) detailed assessment of memory difficulties with the SMC Scale; and 3) known amyloid status. The amyloid status was determined on the basis of either CSF $A\beta_{1-42}$ concentration or amyloid PET imaging.

Results: Of the 176 patients with aMCI studied, 90 were $A\beta^+$ and 86 were $A\beta^-$. The 2 groups did not differ in terms of age, gender, and education. The SMC total score was not significantly different in the $A\beta^+$ aMCI patients (9.48 ± 4.18) when compared to the $A\beta^-$ aMCI patients (10.52 ± 4.57). The $A\beta^+$ aMCI patients had lower scores on the MMSE and memory/learning tests, but not on the Geriatric Depression Scale, when comparing to the $A\beta^-$ aMCI patients.

Conclusion: Evaluating subjective memory complaints does not seem helpful to identify, among the patients with amnesic Mild Cognitive Impairment, those who have Alzheimer's disease.

6 - CONCORDÂNCIA ENTRE OS BIOMARCADORES DO LÍQUOR CEFALORRAQUIDIANO E PET CEREBRAL NA SUSPEITA DE DEMÊNCIA DE ALZHEIMER

Leonor Rebordão^{1,*}, Daniela Garcez^{2,*}, Durval da Costa³, Ana Valverde¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora (HFF); 2-Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 3-Serviço de Medicina Nuclear, Fundação Champalimaud, Lisboa

*ambas as autoras contribuíram de igual forma para a realização deste trabalho

Introdução: Os biomarcadores do líquido-cefalorraquidiano (LCR) e a PET cerebral têm o potencial de melhorar a acuidade diagnóstica da demência de Alzheimer (DA). O diagnóstico provável requer a presença de marcadores para patologia amilóide ($A\beta$ diminuída no LCR ou PET-amilóide positiva) e disfunção neuronal (proteína tau e fosfo-tau aumentadas ou hipometabolismo com PET-FDG). A utilização de biomarcadores na prática clínica pode ajudar ao diagnóstico etiológico em casos duvidosos. Contudo, os resultados que deveriam orientar o diagnóstico e o tratamento podem revelar-se contraditórios. Analisou-se a concordância entre biomarcadores de imagem e biológicos.

Métodos: Estudo retrospectivo de doentes da consulta de deterioração cognitiva, com suspeita de DA, incluindo casos prodrômicos, que realizaram PET cerebral (FDG ou PET-amilóide) e biomarcadores no LCR, num período de três anos (2016-2019). Biomarcadores considerados positivos se: A $A\beta$ diminuída e proteína tau e fosfo-tau aumentadas no LCR, de acordo com parâmetros estandardizados; PET-FDG com hipometabolismo temporo-parietal ou relatório expressamente a sugerir esse diagnóstico (PET FDG inconclusiva se colocadas várias hipóteses, para além da DA); PET-amilóide com relatório confirmativo de deposição anormal do radiofármaco.

Resultados: Das 51 PETs realizadas, 35 correponderam a

PETs-FDG e 16 PETs-amilóide. Verificou-se concordância entre LCR e PET cerebral em 70% dos casos, na maioria com resultado duplamente negativo para DA (89%). Dos 25% casos não concordantes, 46% apresentaram LCR positivo e PET cerebral negativa e, 54% apresentaram LCR negativo e PET cerebral positiva. Houve maior concordância entre PET-FDG e LCR do que PET-amilóide e LCR (83% vs 50%).

Conclusão: Apesar do potencial diagnóstico dos biomarcadores, ainda não é claro o seu valor individual, nem tão pouco o seu valor hierárquico em combinação. Para uma maior aplicação dos biomarcadores na prática clínica serão precisos métodos quantitativos estandardizados, menor custo, investigação da eficácia comparativa entre os diferentes métodos e terapias eficazes que justifiquem o custo elevado do diagnóstico.

E-Posters

12/10 - manhã

1 - DEMENTIA WITH LEWY BODIES OF RAPID ONSET AND QUICK PROGRESSION: A CASE REPORT

Fabiana Ventura¹, Diana Moura¹, Miguel Bajouco¹, Miguel Pereira²

1-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

Introduction: Dementia with Lewy bodies (DLB) is a neurodegenerative disorder involving neuronal deposits of Lewy bodies, molecular structures resulting from the aggregation of the α -synuclein protein. Core clinical features include fluctuations in cognitive processes, visual hallucinations, REM sleep behaviour disorder and cardinal features of parkinsonism. Although DLB is described as a gradually progressive disorder, there are cases in clinical practice of rapid onset and progression. Our aim is to present the case of a patient with an unusual presentation of DLB.

Methods: Review of clinical notes regarding clinical follow-up during hospitalization and interview with family members

Results: Here we report the case of a 69 years old male inpatient with a past history of schizoaffective disorder. One month before hospitalization he started neglecting self-care, along with depressed mood and emotional lability, isolation, insomnia and behavioural disorganization. At admission, he presented with delirium triggered by community-acquired pneumonia. The infection was successfully treated. However, he continued presenting rapid cognitive decline, along with ecolalia, logoclonia, perseverant speech and loud vocalizations, ecopraxia, postural rigidity and visual hallucinations. He showed daily fluctuation of symptoms, switching between prostration and psychomotor agitation. Neuroimaging assessment showed relative preservation of frontal and medial temporal lobe structures on magnetic resonance imaging (MRI), occipital hypoperfusion on SPECT and bilateral presynaptic dopaminergic deficit in DATScan. A study of cerebrospinal fluid biomarkers revealed low $A\beta$ 42 with increased p-Tau. At the time of discharge, the patient presented with complete loss of autonomy.

Conclusion: Although there is a lack of evidence relating peripheral infections and progression to dementia, we hypothesize that delirium could have contributed to the cognitive decline observed in our patient. Moreover, low $A\beta$ 42 and increased p-Tau in the cerebrospinal fluid were associated with more rapid cognitive decline over 24 months.

2 - "UM NOVO PERCURSO - VISITA DOMICILIÁRIA À PESSOA COM DÉFICE COGNITIVO"

Conceição Neves¹, Andreia Tavares¹, Inês Silva¹

1-Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro

Introdução: Em novembro de 2018 iniciamos as visitas domiciliárias (VDs) a pessoas com DC, por entendermos que cuidados prestados de forma continuada, orientados para a resolução dos problemas de saúde das pessoas e alicerçados na relação que se estabelece entre os profissionais de saúde, a pessoa e o cuidador, são mais efetivos no seu ambiente familiar e social.

Objetivo: demonstrar a intervenção de enfermagem no contexto da VD de neurologia.

Neste momento ainda não temos evidência científica das vantagens desta VD, no entanto temos uma perceção positiva da nossa intervenção manifestada pelas pessoas e respetivos cuidadores.

A referenciação para as VDs é feita pelos elementos da equipa multidisciplinar, sendo o principal critério de inclusão o grau elevado de dependência da pessoa, que a impossibilita a de se deslocar ao hospital.

Durante as VDs avaliamos as condições do domicílio, identificamos necessidades da pessoa e/ou do cuidador, efetuamos os ensinamentos e os procedimentos de enfermagem pertinentes e adequados. A periodicidade de cada visita é posteriormente discutida em equipa e adaptada a cada situação.

Os temas mais abordados são a aceitação do estado de saúde, a gestão do regime terapêutico, os autocuidados, o treino cognitivo, o stress e papel do prestador de cuidados.

Fomos a 17 domicílios, num total de 22 VDs. Visitamos 19 domicílios de pessoas com DC e já começamos a fazer VDs a pessoas com outras patologias neurológicas.

Concluimos que este tem sido um percurso pioneiro, no qual estamos a aprender todos os dias a melhorar a nossa intervenção. Consideramos que toda a equipa multidisciplinar se encontra muito motivada para continuar a desenvolver o seu trabalho nesta área, até porque, a intervenção no campo permitiu-nos ter a perceção da importância que o mesmo tem para as pessoas com patologia neurológica e para os seus cuidadores.

3 - AMNÉSIA GLOBAL TRANSITÓRIA APÓS SÍNCOPE CARDIOGÉNICA

Ana Rita Silva¹, Filipa Sousa¹, Álvaro Machado¹

1 Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga

Introdução: A amnésia global transitória (AGT) é uma síndrome neurológica benigna que se caracteriza pela instalação súbita de amnésia anterógrada reversível em menos de 24 horas.

Metodologia: Descrição de caso clínico e revisão contextualizada da literatura.

Caso Clínico: Homem de 71 anos, sem antecedentes de relevo, foi admitido por episódio de alteração do estado de consciência, precedido de dor epigástrica e náuseas. Durante o ictus, não foram observados movimentos involuntários ou incontinência de esfíncteres e seguiu-se recuperação espontânea total após 5 minutos. Horas mais tarde, no serviço de urgência, foi observado novo episódio de características semelhantes, associado a bradicardia sinusal de 30 batimentos por minuto no electrocardiograma. A este, seguiu-se a instalação de discurso repetitivo, com amnésia anterógrada e parcialmente retrógra-

da. No exame neurológico, foi confirmada a alteração da memória de curto prazo com erros na evocação diferida. As restantes funções corticais superiores encontravam-se preservadas e não foram objetivados outros défices neurológicos focais. Realizou tomografia computadorizada que não revelou lesões agudas. O doente foi admitido na unidade de cuidados intermédios coronários, onde foi objetivada uma pausa sinusal de 7 segundos e proposta colocação de *pacemaker* definitivo. Doze horas mais tarde, observou-se recuperação total dos défices neurológicos e não apresentou novos episódios de perda de consciência.

Conclusão: Embora mais de cinco décadas após a primeira descrição clínica ainda se desconheça a etiologia da AGT, as principais teorias focam-se em mecanismos vasculares (alterações no fluxo venoso ou isquemia arterial focal), epiletogénicos ou relacionados com a enxaqueca. Recentemente, foi também descrita a vulnerabilidade do grupo de neurónios CA1 (principal envolvido na AGT) do hipocampo ao stress metabólico oxidativo, a qual pode ser determinada geneticamente. Este é o segundo caso de AGT precipitado por doença do nó sinusal descrito na literatura e favorece a hipótese vascular, nomeadamente a isquemia cerebral, como principal mecanismo patogénico.

4 - ALTERAÇÕES IÓNICAS NA DOENÇA DE ALZHEIMER: UM ESTUDO EXPLORATÓRIO

Alexandra Silva¹, Miguel Tábuas-Pereira^{1,2}, Daniela Vieira¹, João Durães¹, Helena Gens¹, Beatriz Santiago¹, Rui Pascoal¹, Maria João Leitão^{2,3}, Inês Baldeiras^{2,3}, Isabel Santana^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: Alterações em canais iónicos associam-se a diversas doenças neurológicas. O funcionamento preciso destes canais é essencial para a comunicação intercelular. Vários canais iónicos têm sido associados à doença de Alzheimer (DA) em particular, sobretudo ao funcionamento da microglia. Os canais de cloro têm sido particularmente difíceis de estudar, mas alguns, nomeadamente o CLIC1, um canal de cloro intracelular, têm sido associados à DA.

Metodologia: Incluídos doentes com DA seguidos na consulta de Demências do nosso centro, com colheita prévia de LCR, doseamento de A β ₄₂, T-tau e pTau, para investigação diagnóstica. Foi estudada associação entre os valores dos iões (Na⁺, K⁺, Cl⁻ e Ca²⁺) e os biomarcadores da DA, *Mini-Mental State Examination* (MMSE), idade de início, tempo de doença, através de correlações de Spearman e regressões lineares.

Resultados: Foram incluídos 153 doentes (idade média 63,3 \pm 9,2 anos, 50,3% sexo feminino). O valor médio de Cl⁻ sanguíneo foi 103,63 mmol/L (valores de referência: 101–109 mmol/L): 32 doentes apresentavam níveis inferiores, 5 doentes níveis superiores, estando os restantes dentro dos valores de referência. Na análise univariada, o Cl⁻ apresentava correlação significativa com o MMSE ($r=0,17$, $p=0,047$). Doentes com história familiar positiva mostravam valores significativamente mais baixos (102,7 vs 104,1, $p=0,036$). Estudos de regressão linear, ajustados para idade de início, sexo, tempo de doença, escolaridade, história familiar, A β ₄₂, tau, tau-fosforilada e iões estudados, confirmaram a associação entre valores de Cl⁻ e MMSE ($\beta=0,319$, 95%CI=[0,022, 0,616], $p=0,035$). Não foram encontradas associações de relevo com os outros iões e as variáveis estudadas.

Conclusão: A diminuição do Cl⁻ parece relacionar-se com a gravidade da doença, nomeadamente nos casos com determinação familiar. Possíveis limitações do estudo são: hipergli-

ceia, SIADH ou efeitos da medicação colinérgica, condicionando maior salivação/sudorese/vômitos, com perda subclínica de Cl⁻. Estes resultados sugerem um ponto de partida para um estudo mais alargado, especificamente dos canais de Cl⁻.

5 - MIOCLONIAS INDUZIDAS POR MEMANTINA: CASO-VÍDEO E REVISÃO DA LITERATURA

Diogo Reis Carneiro^{*1}, Miguel Pereira^{1,2}, Mário Sousa¹, Isabel Santana^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução: A memantina é um antagonista do receptor NMDA preconizada no tratamento de sintomas cognitivos das formas moderadas a graves doença de Alzheimer (DA). Conhece-se a rara possibilidade de desencadear fenómenos epiléticos, maioritariamente convulsivos. No contexto de DA é essencial reconhecer fenomenologia epilética mais fruste, os seus contextos e gestão terapêutica adequada.

Metodologia: Caso clínico com vídeo e revisão da literatura.

Resultados: Homem de 84 anos, com diagnóstico clínico de defeito cognitivo ligeiro amnésico com um ano de duração, apresenta-se no Serviço de Urgência com quadro subagudo de mioclonias subcorticais – movimentos involuntários breves, estímulo-sensíveis, generalizados, de predomínio na face e membros superiores. Sem justificação para os movimentos do foro estrutural, metabólico ou relacionada com outros antecedentes. Tinha iniciado memantina, titulada até 10 mg bdiária, 3 semanas atrás. Na urgência, os movimentos cederam a anti-epiléticos endovenosos, suspendeu-se a memantina e o doente permaneceu em tratamento com valproato de sódio 250 mg bdiário e clonazepam 0,5 mg diário durante um ano. Não houve recrudescência mesmo após a suspensão do anti-epilético.

Na literatura publicada, o início das mioclonias foi desencadeado pela introdução recente de memantina em doentes com DA e não ocorreu actividade paroxística no EEG. Supõe-se um aumento da biodisponibilidade da memantina devido à limitação da excreção renal (baixa taxa de filtração de base ou coadministração de fármacos nefrotóxicos). O mecanismo fisiopatológico não está completamente estabelecido

Conclusão: A memantina pode desencadear fenomenologia epilética em doentes com DA. O perfil temporal em relação com a introdução do fármaco deverá elevar o índice de suspeição quanto ao desencadeante. O prognóstico é favorável após suspensão.

6 - ASSESSING TIME ORIENTATION AND TIME RELATION IN MILD COGNITIVE IMPAIRMENT THROUGH CIRCLES TEST

Sara Coelho¹, Alexandre de Mendonça¹, João Maroco², Manuela Guerreiro¹

1-Faculty of Medicine, University of Lisbon, Av. Prof. Egas Moniz, 1649-028 Lisbon, Portugal; 2-William James Center for Research, ISPA-IU, Rua Jardim do Tabaco, 34, 1149-041 Lisboa

Introduction: Time perspective, the conceptions about Past, Present and Future, affect the quality of life and important life domains, such as decision making and planning. It is unclear if patients with memory impairments, such mild cognitive impairment (MCI), exhibited preferences towards temporal dimensions. This study is the first to assess time perspective in MCI patients, using Time Orientation and Time Relation Test

Circles instrument. To investigate time perspective in MCI patients is important not only to evaluate the influence of temporal preferences on their lives but also to enlighten the relationship between time perspective and memory.

Method: Thirty-three Controls and thirty MCI patients underwent a neuropsychological evaluation and a time perspective instrument, Time Orientation and Time Relation Circles test. Time Orientation assesses the dominance of a time dimension over the others and Time Relation evaluates how the relationship between time dimensions is perceived by an individual.

Results: No significant differences were found in time perspective between MCI patients and Controls, using Time Orientation and Time Relation tasks. Both groups scored higher in present and present-future (Time Orientation task) and both groups scored high in interrelated time dimension choice (Time Relation task).

Conclusion: Patients with MCI perform similar to healthy controls in Time Orientation and Time Relation tasks. Memory deficits do not notably affect temporal preferences.

7 - PELA ARTE...RESTAURAR MEMÓRIAS, DESENHAR SORRISOS: PROGRAMA DE INTERVENÇÃO NA COMUNIDADE PARA PESSOAS COM DEMÊNCIA E CUIDADORES

Teresa Santos¹, Humbertina Maia²

1-Terapeuta Ocupacional, Serviço Psicogeriatría, HML, Porto; 2-Psicóloga Clínica, Serviço Psicogeriatría, HML, Porto

Introdução: As terapias não farmacológicas são fundamentais no tratamento das pessoas com demência (PcD). O contacto com a arte tem demonstrado benefícios significativos no bem-estar das PcD. O objetivo do estudo é avaliar o impacto do programa “Pela Arte...Restaurar memórias, Desenhar sorrisos” na qualidade de vida das PcD.

Metodologia: O programa consiste na replicação de práticas internacionais e nacionais similares que demonstraram excelentes resultados. É coordenado por uma Psicóloga e terapeuta ocupacional, ocorre 1x/semana com duração de 5 meses. Visa promover a integração social de PcD na comunidade; estimular as funções cognitivas e competências sociais através do contacto com a arte; fortalecer a relação entre paciente e cuidador e possibilitar a esta diáde uma experiência partilhada agradável num ambiente seguro. Durante as visitas são exploradas obras de arte estimulando os participantes na observação, partilha de pensamentos e sentimentos, interpretação e conexão com as palavras e entre si. Realizou-se a avaliação pré e pós-intervenção através do MMSE, Barthel e QdV-DA.

Resultados: Participaram 22 pacientes e 22 cuidadores. Os pacientes são predominantemente do sexo feminino, baixo nível educacional e estão em estadios ligeiro/moderado da doença. A maioria dos cuidadores são cônjuges e reformados. Não foram encontradas diferenças significativas no desempenho cognitivo e funcional. Relativamente à qualidade de vida, 13 pacientes melhoraram, 2 mantiveram, 3 diminuíram e 4 não efetuaram avaliação final.

Conclusão: Verificou-se um aumento na QdV em mais de metade da amostra. A satisfação e envolvimento dos participantes foram observados através do alto nível de adesão e dos testemunhos. Ambos, utentes e cuidadores, expressaram um sentimento de gratidão pela oportunidade de partilhar esta experiência em conjunto. A implementação deste tipo de programas para PcD e respetivo cuidador deve ser reforçado assim como tornar a arte acessível a pessoas com esta condição. A arte promove sorrisos e produz benefícios na vida das pessoas.

8 - CEREBRAL SMALL VESSEL DISEASE AND ITS NEUROPSYCHOLOGICAL CORRELATES: UNRAVELING SOCIO-EMOTIONAL IMPAIRMENT IN A SAMPLE WITH SPORADIC CSVD

Inês António¹, Ana Rita Silva^{2,4}, Gustavo Santo^{2,3}, Carolina Fernandes³, Rita Machado³, Orlando Galego⁶, Inês Baldeiras^{2,3,5}, Isabel Santana^{3,5}

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 4-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitiva e Comportamental, Universidade de Coimbra, Coimbra; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra; 6-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

Introduction: Small vessel disease (SVD) is an umbrella term describing a syndrome of clinical and neuroimaging findings thought to result from pathologies in perforating cerebral arterioles, capillaries and venule. Cognitive dysfunction, namely a decrease in speed processing and overall dysexecutive syndrome, is a core feature of small vessel diseases. Although the characterization of the sporadic forms of SVD is achieving increasing consistency in literature, non-cognitive symptoms (most part of the executive dysfunction described) relevant for disease burden (emotional disturbance and psychological distress, either in form of apathy, depressive symptoms and irritability) are yet to be assessed and understand in detail in these conditions. Due to the scarcity of research in this specific domain, there is a need to include sensitive measures of emotional behavior in the neuropsychological characterization of SVD.

Methods: We developed an exploratory study, including 44 sporadic SVD patients (38 females; mean age 48.24 (SD=9.91) and 11.43 years of formal education (SD=4.27)). This sample completed a comprehensive neuropsychological assessment battery testing: overall cognitive function (Montreal Cognitive Assessment), executive function (The Frontal Assessment Battery-FAB, The Trail Making Test-TMT and The Verbal fluency task), attention and working memory (The Digit Span Test, The Digit Symbol Test and Month Ordering test) and episodic memory (The Free and Cued Selective Reminding Test-FCSRT). We will also include behavioral scales to assess psychopathology, emotional state and social cognition (Barratt Impulsiveness Scale – BIS 11, Apathy Scale, Alexithymia Rating Scale – TAS-20, Hospital Anxiety and Depression – BDI, Difficulties in Emotion Regulation Scale – DERS and Reading the mind in the Eyes Test - RTME). We analyzed the results in relation to the available norms for Portuguese population. We correlated this data with neuroimaging measures (Fazekas scale grading).

Results: Our results showed an expected impairment in working memory and speed processing measures, greater for patients with more severe white matter lesions and independent of age. More importantly we found a significant percentage of the sample with alexithymia and with difficulties in emotional regulation as well as an impairment in perceiving other's emotions (a social cognition feature), but no association with age, cognitive impairment or disease severity was found for the presence of these symptoms.

Conclusion: These findings seem to suggest an overall impairment in emotional processing in sporadic SVD but future studies with an adequate control group should help to understand the association with the remaining features of SVD syndrome.

9 - THE ROLE OF C-SRC/FYN IN HUNTINGTON'S DISEASE

Lígia Fão^{1,3}, Sandra I. Mota^{1,2}, A. Cristina Rego^{1,2,3}

1-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: Huntington's disease (HD) is an autosomal dominant progressive neurodegenerative disorder affecting the striatum and later the cortex, with no effective neuroprotective therapies. Mutant huntingtin (mHTT), the main HD proteinaceous hallmark, participates in reactive oxygen species (ROS) formation, mitochondrial dysfunction and modified N-methyl-D-aspartate receptors (NMDAR) activity. Importantly, c-Src and Fyn, two ubiquitous members of the Src Kinase Family (SKF), are enriched in striatal neurons and implicated in brain neuronal development, transmission, synaptic regulation of NMDAR activity and mitochondrial function, and are activated by ROS. These observations favor a common interplay between mHTT and HD-related neuronal dysfunction, suggesting a relevant role for c-Src/Fyn-regulated pathways in HD pathogenesis.

Methods: In this study, we analyzed c-Src/Fyn levels in different HD models, namely in human postmortem caudate brain samples, brain tissue and primary neurons derived from YAC128 transgenic mice and STHdh_{Q111/Q111'}, as well as the influence of autophagy on c-Src/Fyn regulation, using Western Blotting and immunocytochemistry. We also investigated the role of these kinases on NMDAR regulation in HD context, using calcium probes and immunocytochemistry.

Results: Our data showed consistent decreased c-Src/Fyn levels and activation in all models tested, when compared to the respective controls, along with augmented Fyn degradation by autophagy in HD.

Moreover, primary striatal neurons from YAC128 mice evidenced decreased c-Src/Fyn levels in distal neurites and postsynaptic density, as well as diminished PSD-95 levels and puncta, suggesting altered synapse morphology and number in HD neurons. Concordantly, decreased c-Src/Fyn in YAC128 mice was accompanied by decreased Tyr1472 phosphorylation of GluN2B-composed NMDAR and by decreased NMDAR-mediated intracellular Ca²⁺ levels.

Conclusion: We demonstrate c-Src/Fyn tyrosine kinases involvement in HD pathogenesis. Further studies should be performed to better understand the impact of Src/Fyn modulation on neuronal function in HD; however, this work supports that c-Src/Fyn-related pathways may constitute novel potential targets for HD.

10 - NEURAL-LIKE CELLS FROM HUNTINGTON'S DISEASE PATIENTS SHOW ALTERED MITOCHONDRIAL FUNCTION, MORPHOLOGY AND MOVEMENT

Margarida Beatriz¹, Rita Vilaça¹, Thorsten Schlaeger^{2,3}, George Daley^{2,3,4}, Cristina Januário⁵, Carla Lopes^{1,6}, A. Cristina Rego^{1,5}

1-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Division of Hematology/Oncology, Boston Children's Hospital and Dana Farber Cancer Institute, Boston, MA 02115, USA; 3-Stem Cell Program, Boston Children's Hospital, Boston, MA 02115, USA; 4-Harvard Medical School; Harvard Stem Cell Institute, Boston, MA, USA; 5-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 6-Institute for Interdisciplinary Research of the University of Coimbra (IIIUC), Coimbra, Portugal

Huntington's disease (HD) is a neurodegenerative disease characterized by an expansion of the CAG trinucleotide

repeat in the *HTT* gene, leading to the expression of mutant huntingtin. Initially, patients show cognitive alterations and social impairments, exhibiting involuntary movements in later stages and, ultimately, dementia. The striatum is the major affected area with loss of medium spiny neurons (MSN). Several pathological mechanisms have been associated to HD including mitochondrial dysfunction. In this work, we characterized mitochondrial parameters using human neural stem cells (NSC) and striatal-like neurons that were obtained after differentiation of induced-pluripotent stem cells derived from fibroblasts of a stage 3 HD patient versus neural-like cells derived from a control individual of the same family. HD-NSC showed impaired oxidative phosphorylation evidenced through decreased basal, ATP-linked and maximal respiration, when compared to the control. In order to understand if this metabolic deficit was compensated for energy production, we analysed the glycolytic pathway; indeed, HD-NSC were highly dependent on glycolysis. Despite the altered mitochondrial function, HD-NSC did not present enhanced mitochondrial or extracellular levels of reactive oxygen species. HD-NSC also presented increased number of mitochondria, they had a lower degree of branching and reduced Feret's diameter, indicative of mitochondrial fragmentation, when compared to control NSC. HD-neural cells subjected to differentiation into striatal-like neurons exhibited reduced DARPP32 (a marker for MSN) labelling, which reflects diminished acquisition of a striatal phenotype. Differentiated HD-striatal-like neurons showed lower excitatory synapse maturation, as well as lower mean speed of mitochondria. In conclusion, we observed that human HD-NSC resort preferentially to the glycolytic pathway rather than the oxidative phosphorylation for energy production, exhibiting mitochondrial morphological alterations indicative of a more immature morphology with an impact on its function, which correlates with the diminished mitochondrial movement observed in the less synaptically matured HD-striatal-like neurons.

11 - O SIGNIFICADO DA DISFUNÇÃO DA BARREIRA HEMATOENCEFÁLICA NA DOENÇA DE ALZHEIMER

Inês Cunha, Miguel Tábuas-Pereira, Carolina Fernandes, João Durães, Diana Duro, Helena Gens, Beatriz Santiago, Rui Pascoal, Maria João Leitão, Inês Baldeiras, Isabel Santana

Introdução: A integridade da barreira hematoencefálica (BHE) parece ter um papel na fisiopatologia da doença de Alzheimer (DA), podendo ser objetivada através do ratio de albumina no líquido céfalo-raquídeo (LCR)/sangue. Estudos recentes relacionam a disfunção da BHE com a idade mais avançada e patologia vascular, afastando a hipótese inicial da sua implicação nas formas mais agressivas ou genéticas da doença.

Objetivos: Estudar a relação entre o ratio de albumina LCR/sangue e variáveis demográficas, idade de início/duração de doença, *Mini Mental State Examination* (MMSE), Apolipoproteína E (ApoE) e biomarcadores de LCR em doentes com DA.

Métodos: Incluímos 206 doentes com DA seguidos na consulta de demências do nosso centro que no âmbito da investigação diagnóstica fizeram colheita de LCR com eletroforese de proteínas e doseamento de A β 42, T-tau e pTau. Definimos disfunção da BHE valores de um índice de albumina LCR/sangue >9 e comparámos os doentes com integridade da BHE (n=174) com os doentes com disfunção da BHE (n=32). Na análise estatística, foram utilizadas teste de Mann-Whitney e teste de Qui-Quadrado.

Resultados: Verificou-se uma associação estatisticamente significativa entre a disfunção da BHE e o género masculino (p=0,001).

No grupo de doentes com disfunção da BHE existe uma tendência para a idade mais elevada (p=,061) e para idade de início mais tardia (p=0,075). Verificou-se ainda uma ausência de relação entre a disfunção da BHE e a genotipagem ApoE (p=0,306).

Conclusão: Os nossos resultados sugerem que os doentes do género masculino e doentes com idade mais elevada têm maior disfunção da BHE. Isto sugere que com a idade diminui a integridade da BHE, e esta disfunção não é aparentemente mediada pela gravidade da doença ou pelo fator de risco genético mais frequente na DA, a genotipagem ApoE.

12 - ALTERNATIVA DIAGNÓSTICA AO SÍNDROME AMNÉSICO ASSOCIADO A ESCLEROSE DOS HIPOCAMPOS: HÁ LUGAR PARA O LATE?

Daniela Vieira¹, M. Rosário Almeida², Inês Baldeiras³, Miguel Tábuas-Pereira¹, Isabel Santana¹

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

Introdução: Em 2017 apresentámos um caso clínico nesta reunião que foi inicialmente interpretado como uma demência associada a esclerose dos hipocampos, relacionada com patologia DLFT, mas cuja clínica e exames complementares são compatíveis com a entidade LATE. A LATE (*limbic-predominant age-related TDP-43 encephalopathy*) foi descrita recentemente como uma síndrome amnésica que mimetiza doença de Alzheimer (DA) cujo marcador histológico é a proteína TDP-43.

Caso Clínico: Homem, 65 anos, com defeito de memória há 5 anos com impacto profissional. Sem noção subjectiva de alterações do comportamento ou da personalidade. A avaliação neuropsicológica era compatível com DCL-amnésico. Os pais eram consanguíneos, mas não tinha história familiar de doenças hereditárias. A análise do LCR revelou biomarcadores de demência normais, a PiB-PET não apresentava deposição de β -amilóide a nível cortical, e tinha ApoE 3/3. A ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) revelou atrofia e esclerose bilateral dos hipocampos. Foi excluída história de epilepsia e o EEG era normal. Atendendo à associação entre a esclerose dos hipocampos e a patologia DLFT, realizou-se o estudo das mutações *CH9orf72*, *MAPTAU*, *SQSTM1* e a progranulinemia, que foi normal. A evolução dos sintomas cognitivos tem sido lentamente progressiva.

Conclusão: Apesar da idade precoce deste doente, a clínica e a investigação sugerem tratar-se de um caso de LATE. A história de consanguinidade dos pais poderá ter contribuído para um início mais precoce da doença. A proposta desta entidade veio alargar o espectro dos diagnósticos diferenciais das demências degenerativas.

13 - NEUROPSYCHOLOGICAL PROFILE OF AMYLOID POSITIVE PATIENTS MAY PREDICT TIME TO CONVERSION TO DEMENTIA?

Dina Silva^{1,2}, Sandra Cardoso², Manuela Guerreiro², João Maroco³, Tiago Mendes^{2,4}, Luísa Alves⁵, Isabel Santana^{6,7}, Alexandre de Mendonça²

1-Cognitive Neuroscience Research Group, Department of Psychology and Educational Sciences and Centre for Biomedical Research (CBMR), Universidade do Algarve, Faro, Portugal; 2-Institute of Molecular Medicine and Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 3-Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisbon, Portugal; 4-Psychiatry and Mental Health Department, Santa Maria Hospital, Lisbon, Portugal; 5-Chronic Diseases Research Centre, NOVA Medical School, NOVA University of Lisbon, Portugal; 6-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 7-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: The diagnosis of Alzheimer's disease (AD) at an early pre-dementia stage is nowadays possible using biomarkers of the pathological process. The certainty of a diagnosis confirmed by biomarkers allows the patient to make life decisions and prepare the near future. However, the doubt about the fleetness of symptoms progression and future cognitive decline remains. Prediction of time to conversion to dementia has already been extensively studied in mild cognitive impairment (MCI) patients in the absence of biomarker information, namely using neuropsychological assessments. Plausibly, similar

neuropsychological measures may also be useful to predict the progression to dementia in patients diagnosed with MCI due to AD.

Methods: Patients with criteria for the diagnosis of MCI due to AD (Albert *et al*, 2011) were enrolled from a clinical cohort for the present study. Patients were followed for the mean period of 3 years or until conversion to dementia. The converter group was compared with the non-converter at baseline neuropsychological measures and the effect of neuropsychological deficits on the time to conversion to dementia was analyzed.

Results: At baseline converters scored lower than non-converters at measures of initiative (verbal semantic fluency), non-verbal abstraction (Raven's Coloured Progressive Matrices) and episodic memory (Logical memory immediate recall). The results from Multivariate Cox proportional hazards regression model showed the Raven Coloured Progressive Matrices (RCPM), a measure of non-verbal abstraction, as the only predictor statistically significant. A decrease of one standard deviation in RCPM was associated with a 29% of increase in the risk of conversion to dementia.

Conclusion: In MCI due to AD, a decline in non-verbal abstraction, measured with RCPM, was associated with time to conversion to dementia. This cognitive test associated with visual-perceptual integration, logical reasoning and cognitive flexibility, that reveal little decline in the earlier phases of Alzheimer's disease, appears to offer important information concerning time to conversion to dementia.

ENCONTRO NACIONAL DE NEUROFISIOLOGIA 2019

Porto | 14 Dezembro 2019

Organização: Associação Portuguesa de EEG e Neurofisiologia Clínica



Encontro Nacional de Neurofisiologia 2019

14 de Dezembro
Porto

RESUMOS

Conferência 1

O FUTURO DA NEUROFISIOLOGIA

A Martins da Silva

Serviço Neurofisiologia / Departamento Neurociências - Hospital Santo António / Centro Hospitalar Universitário do Porto UIMB/ICBAS-Universidade do Porto

O percurso da Neurofisiologia Clínica leva-nos por uma especialidade ou subespecialidade médica dedicada a estudar a função e a disfunção do sistema nervoso causada por doenças que atingem o sistema nervoso e o músculo, usando técnicas fisiológicas e de imagem. A Neurofisiologia Clínica faz a ponte entre neurociência básica e clínica. É uma área de investigação de "translação" que utiliza técnicas muito diversas: dos registos de unidades ou pequenos agregados celulares (por exemplo durante os procedimentos para avaliação topográfica ou cirurgia funcional ou de estimulação cerebral), até aos registos de actividade de grandes estruturas e redes neuronais por técnicas de eletro e magnetoencefalografia, ou de tomografia (SPECT - ou PET). Frequentemente estes estudos funcionais são combinados com investigações neuropsicológicas e psicofisiológicas. Técnicas de estudo multimodais associando vários tipos de potenciais evocados - VEP, ERG, BAEP, SEP, MEP, LEP, AEP, etc. são utilizadas para estudar as causas de alterações sensitivas ou motoras em várias doenças. A monitorização intraoperatória da função cerebral, espinhal ou da função nervosa durante a cirurgia, leva a acréscimo de segurança na realização de atos cirúrgicos. A monitorização a longo termo EEG e vídeo permite ganhos substanciais na definição do tipo e localização da origem de crises de epilepsia e na monitorização da função cerebral em qualquer idade e em quaisquer circunstâncias: do recém-nascido às unidades de cuidados intensivos, da evolução do coma à morte cerebral. O registo combinado de EEG com outras variáveis em estudos poligráficos permite caracterizar estados fisiológicos e identificar patologias do sono. A eletromiografia, os estudos quantitativos de unidades motoras os estudos de condução nervosa e reflexos (espinhal, tronco cerebral e transcortical) enquadram-se no prolongamento do exame neurológico para o estudo de lesões nessas diferentes estruturas do sistema nervoso. A tipificação de alterações em doenças do neurónio motor e neuropatias motoras é evidenciada pela estimulação das unidades motoras atingidas (MUNE). Diversas técnicas neurofisiológicas são utilizadas para registo de vários parâmetros associados a distúrbios do sistema nervoso autónomo: variabilidade de ritmo cardíaco; pressão arterial postural; temperatura e sudoreção, permitindo conhecer o nível de envolvimento de pequenas fibras que ocorra em diversas neuropatias. O percurso da Neurofisiologia será abordado também no que concerne o futuro próximo: da neurofisiologia de intervenção à

monitorização de componentes do sistema nervoso; aos estudos do comportamento e aos estudos da consciência.

Conferência 2

AVALIAÇÃO NEUROFISIOLOGICA DO SISTEMA NERVOSO VEGETATIVO

Teresa Coelho, Ana Paula Sousa

Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Nesta sessão irá ser feita uma breve revisão de alguns conceitos básicos do sistema nervoso autónomo, nomeadamente anatomia e fisiologia. Posteriormente será dada ênfase aos testes de avaliação da função sudomotora, cardiovagal e cardiovascular adrenérgica, abordando as principais indicações, metodologia e apresentando alguns casos clínicos do nosso laboratório de neurofisiologia.

Caso Clínico Interactivo 1

O ESTADO DE MAL CONVULSIVO SUPER REFRACTÁRIO: CONSIDERAÇÕES SOBRE A SUA ABORDAGEM A PARTIR DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Axel Ferreira, Paulo V Ferreira, Sandra Moreira, Catarina Cruto, Paulo S Coelho

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: O estado de mal epiléptico (EME) é uma emergência neurológica relevante, com uma alta taxa de refratariedade à terapêutica. Cerca de 22% dos casos de EME tornam-se super refratários, facto que revela a importância do reconhecimento precoce deste diagnóstico e da necessidade de iniciar terapêutica eficaz precocemente.

Caso Clínico 1: Um homem de 20 anos sem antecedentes de relevo, com contusões hemorrágicas cerebrais frontal esquerda, parietal direita, nos gânglios da base e no corpo caloso secundárias a traumatismo crânio-encefálico. Uma semana após o seu internamento iniciou um quadro de clonias do membro superior direito associadas a alteração do estado de consciência. Este quadro foi refratário a 10 mg de diazepam e a 2 g de levetiracetam mais 1 g de valproato de sódio. Foi diagnosticado EME refratário, confirmado por EEG. Neste contexto o doente iniciou ciclos sucessivos de surto-supressão bem como ajuste progressivo de terapêutica anti-epiléptica e introdução de dieta cetogénica. Após 20 dias de terapêutica, com resolução do

quadro de EME e recuperação progressiva lenta do estado de consciência.

Caso Clínico 2: Uma mulher de 37 anos, com antecedente de tiroidite de Hashimoto. Inicialmente a doente apresentava um quadro com cefaleias ligeiras, mialgias e febre. Que evoluiu rapidamente para um quadro de alteração do estado de consciência com vômitos incoercíveis. Cerca de um dia depois, a doente teve duas crises tônico-clônicas generalizadas, espaçadas de 20 minutos, sem recuperação de consciência entre elas. Este quadro foi refratário a tratamento com 20 mg de diazepam e 1 g de levetiracetam. Foi posteriormente iniciado um ciclo de surto-supressão com propofol. Do estudo realizado, além dos anticorpos anti-tiroideus, a doente também apresentava positividade para anticorpos anti-nucleares, anti-SSA e SSB e factor reumatóide, perfil compatível com Síndrome de Sjögren. Foi realizado ajuste sucessivo de fármacos anticomociais, iniciada dieta cetogénica e foi introduzida metilprednisolona e, posteriormente, também ciclofosfamida. Com resolução do EME após 28 dias de internamento.

Conclusão: O EME super refratário é uma doença grave que exige uma intervenção terapêutica imediata e adequada. No entanto, não existem estudos que indiquem qual o melhor tratamento para estes casos. Assim, as intervenções terapêuticas são baseadas no tratamento de possíveis fatores etiológicos e em fármacos ou intervenções controladoras de crises, muitas vezes instituídas tendo por base relatos anedóticos e opiniões de especialistas que iremos apresentar.

Caso Clínico Interactivo 2

COEXISTÊNCIA DE EPILEPSIA GENERALIZADA E LESÃO FOCAL ESTRUTURAL, UMA OU DUAS DOENÇAS?

Maria Rita Pelejo^{1,2}, João Chaves³, Joel Freitas¹, A. Martins da Silva¹, João Lopes¹, João Ramalheira¹

1-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A apresentação sob a forma de uma epilepsia generalizada e a existência de uma causa estrutural com potencial epileptogénico num mesmo doente tem sido descrito na literatura. Estes achados levantam dificuldades diagnósticas, nomeadamente quanto à coexistência de duas doenças e ao papel das lesões focais e sua localização nas diferentes síndromes epilépticas.

Caso Clínico: Mulher de 31 anos de idade, com início de crises pelos 13 anos, mioclónicas e tónico-clónicas generalizadas, agravadas por estímulos luminosos. Irmão com diagnóstico de epilepsia de ausências, até aos 10 anos de idade. Exame neurológico normal. EEG a revelar actividade paroxística, ponta e pontaonda, difusa bilateral. Monitorização prolongada EEG-vídeo com actividade intercrítica e crítica bilateral e registo de duas crises, clinicamente com início frontal esquerdo. A RM-CE mostrou lesão cortical frontal antero-superior esquerda, com extensão ao joelho do corpo caloso, e lesões subcorticais nodulares, sugestivas de displasia e heterotopias. A avaliação neuropsicológica revelou inconsistências de desempenho em medidas de flexibilidade cognitiva e controlo inibitório. Realizada monitorização EEG-Vídeo com realização de SPECT cerebral ictal (ou pós-ictal imediato), com registo de uma crise do tipo

mioclónico-tónico-clónico, com difícil localização mas aparente envolvimento da área motora suplementar esquerda e actividade crítica de expressão generalizada com padrão mioclónico e mioclónico-tónico-clónico. Admitindo-se que a SPECT foi pós-ictal (injecção do radiofármaco logo após a crise), tal poderia justificar o hipodébito frontal esquerdo (zona de início ictal), bem como os hiperdébitos temporal ipsilateral (esquerdo) e frontal contralateral (direito), que corresponderiam a áreas de difusão da crise.

Discussão/Conclusão: A caracterização da epilepsia, seu diagnóstico sindromático e etiológico, é importante para uma boa orientação terapêutica e avaliação prognóstica dos doentes com epilepsia. Doentes com epilepsia com características generalizadas e coexistência de lesões estruturais focais podem colocar dificuldades diagnósticas e terapêuticas, e atrasos na orientação para cirurgia da epilepsia, nomeadamente quando refratários ao tratamento farmacológico.

Caso Clínico Interactivo 3

CEGUEIRA CORTICAL: VER PARA LÁ DO ÓBVIO

Rafael Jesus, Carolina Azoia, Rita Raimundo, Vera Espírito-Santo, João Paulo Gabriel, Pedro Guimarães

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

Introdução: A cegueira cortical é um sinal neurológico raro caracterizado por perda bilateral da acuidade visual. Ocorre na sua maioria devido a lesões isquémicas que envolvam sobretudo o córtex occipital de ambos os hemisférios cerebrais, a vias retrogeniculadas ou as áreas estriadas bilateralmente, as radiações ópticas direita e esquerda ou a radiação óptica de um lado e a área estriada contralateral.

Caso Clínico: Propõe-se a discussão o caso clínico de um homem de 31 anos seguido em consulta de Neurologia por enxaqueca com aura visual (percepção de luzes cintilantes), medicado profilaticamente com valproato de sódio 500 mg/dia. Sem outros antecedentes neurológicos. Admitido no serviço de urgência por episódio inaugural de perda súbita da visão, com escassas horas de evolução, associada a cefaleia hemicraniana direita pulsátil, esta com três dias de evolução, que cedia parcialmente ao paracetamol, em tudo semelhante à sua enxaqueca habitual contudo de maior duração. Sem síndrome febril ou trauma craniano recentes. Objetivamente apresentava amaurose bilateral com fundoscopia normal e preservação dos reflexos fotomotores direto e consensual. Abre-se discussão acerca dos principais diagnósticos diferenciais a ponderar face à clínica em questão, com o propósito maior de dar ênfase aos percursos alternativos por onde a marcha diagnóstica se pode realizar até se obter o diagnóstico preciso que permita a adequada e atempada abordagem terapêutica.

Conclusão: O caso clínico apresentado destaca o papel que a seleção criteriosa dos meios de investigação tem como elemento central no diagnóstico de condições clínicas que se manifestem por semiologia fora do habitual.

Caso Clínico Interactivo 4

DOENÇA RENAL CRÓNICA AGUDIZADA EM DOENTE COM DISFUNÇÃO CRÓNICA DO ENXERTO E INFECCÃO HERPÉTICA

Catarina Santos¹, Pedro Pereira², Carlos Andrade³, Márcio Cardoso⁴
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta; 3-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto; 4-Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar do Porto

Introdução: A neuropatia urémica é uma das complicações da doença renal crónica, existindo habitualmente uma correlação entre a gravidade das alterações metabólicas decorrentes da insuficiência renal e as alterações documentadas nos estudos neurofisiológicos. Apesar desta entidade, o atingimento do sistema nervoso periférico, concretamente a neuropatia, pode acontecer por outros motivos no doente renal crónico, pelo que é importante considerar hipóteses diagnósticas para além da Neuropatia Urémica.

Caso Clínico: Homem de 50 anos, com doença renal crónica há 21 anos, por nefropatia IgA. Hemodialisado nos primeiros 4 anos de doença e submetido a transplante renal em 1998, com disfunção crónica do enxerto 17 anos após; necessidade de enxertectomia e reinício do programa de diálise em 2018. Durante o período em que se declarou a disfunção do enxerto esteve internado com quadro de sépsis, lesões cutâneas sugestivas de infecção herpética no território L4/L5 direito e na região lombossagrada e disfunção neurológica cognitiva associada. Durante esse período, quadro analítico de agravamento marcado da função renal e uremia, entretanto resolvido com hemodiálise. Com a melhoria do quadro encefalopático valorizou-se défice motor assimétrico dos membros inferiores, arreflexia e atrofia muscular. Os vários estudos neurofisiológicos (estudo de condução nervosa e electromiografia) serão analisados numa perspectiva temporal ao longo da doença, discutindo-se os seus aspectos, a sua evolução e as hipóteses etiológicas para as alterações encontradas.

Conclusão: O presente caso é uma oportunidade para avaliar a história natural da neuropatia urémica num doente com antecedentes de doença renal crónica agravada em contexto de disfunção do enxerto de transplante. Serão discutidos os aspectos neurofisiológicos e as hipóteses etiológicas alternativas, neste contexto clínico.

Comunicação Oral 1

ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA EM SOBREVIVENTES DE TUMORES CEREBRAIS EM IDADE PEDIÁTRICA

Mariana Valente Fernandes¹, Andrea Soares², Daniela Garcez¹, Sofia Nunes³, Teresa Pimentel^{1,2}, John Peter Foreid^{1,2}, Duarte Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 3-Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa

Introdução: A epilepsia constitui uma complicação tardia assinalável em doentes que sobrevivem a um tumor cerebral em idade pediátrica, com referência na literatura a uma evolução frequentemente favorável.

Casos Clínicos: Descrevemos quatro doentes do sexo masculino, com idades compreendidas entre os dois e os cinco anos aquando do diagnóstico oncológico. O tempo de seguimento médio é de 19,8 anos, tendo já todos atingido a idade adulta. Três doentes tinham tumores cerebrais primários: astrocitoma pilocítico hipotálamo-quiasmático (A), PNET da região pineal (B), meduloblastoma da fossa posterior (C). Um doente tinha leucemia linfoblástica aguda (D), com envolvimento cerebral parenquimatoso multifocal. Apenas o doente com LLA não foi submetido a cirurgia. Todos foram tratados com radioterapia e quimioterapia e encontram-se em remissão prolongada. Nenhum doente teve crises na altura do diagnóstico e a epilepsia surgiu 1 a 12 anos depois, com desenvolvimento de crises com diferente semiologia: ausências típicas e atípicas, crises focais motoras (A); ausências típicas, crises focais motoras, tónico-clónico generalizadas (B); *drop attacks* (clínicamente atónicas e tónicas), ausências típicas e atípicas (C); *drop attacks* (clínicamente atónicas), mioclónicas, tónico-clónico generalizadas (D). Constatouse declínio cognitivo concomitante ou anos após o início da epilepsia. Do ponto de vista electroencefalográfico, os doentes evoluíram no sentido de uma lentificação da actividade de base e de actividade paroxística interictal de ponta onda lenta a aproximadamente 2Hz, irregular, generalizada e multifocal. Todos têm epilepsia refractária.

Conclusão: Os doentes retratados têm epilepsia com vários tipos de crises, compromisso cognitivo e alterações electroencefalográficas com padrão de ponta onda lenta. Não negligenciando os efeitos secundários imperecíveis da radioterapia aplicada a um sistema nervoso ainda em formação, consideramos que a actividade epiléptica nestes doentes contribui, pelo menos em parte, para o declínio cognitivo e que apresentam um fenótipo com alguns traços de Síndrome de Lennox-Gastaut.

Comunicação Oral 2

ASPECTOS POLISSONOGRÁFICOS DA ATAXIA ESPINHOCEREBELOSA TIPO 3: O ESPECTRO NUM CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Diogo Reis Carneiro, Ana Sofia Morgadinho, Isabel Luzeiro
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A ataxia espinhocerebelosa tipo 3 (SCA3)/doença de Machado-Joseph (mutação no gene *MJD1*) é a ataxia hereditária mais frequente. Reconhecem-se actualmente várias queixas para além da ataxia, nomeadamente perturbações do sono (perturbação comportamental do sono REM-PCSR, síndrome de pernas irrequietas-SPI, movimentos periódicos do sono-MPS, síndrome de apneia obstrutiva do sono-SAOS e sonolência diurna excessiva-SDE). Não há dados definitivos acerca da relação entre estas alterações e o número de repetição de triplos ou variáveis clínicas.

Caso Clínico: Caso clínico descrevendo as alterações polissonográficas (PSG) num doente com SCA3. Revisão das alterações de sono em doentes com SCA3.

Apresentamos um doente de 63 anos com diagnóstico de SCA3 há 9 anos. A história familiar incluía duas irmãs com a mesma doença. Embora estável do ponto de vista motor, com Escala de Avaliação de Ataxia de 11, iniciou há cerca de um ano queixas de sonhos vivos, acordares abruptos durante a noite e movimentos anormais do sono segundo relato da esposa. Du-

rante o dia notava mais dificuldade em manter-se acordado. A PSG mostrou interrupção da estrutura e sono fragmentado. O sono-REM continha alterações compatível com PCSR. Tinha cerca de 60 MPS por hora. Finalmente, a avaliação respiratória era compatível com SAOS (índice de perturbação respiratória -35/hora). O tratamento consistiu em ventilação por pressão contínua (CPAP) e clonazepam, com melhoria das queixas.

A literatura mostra uma prevalência elevada de alterações do sono em doentes com SCA3, nomeadamente SPI (em cerca de 55%), PCSR (50%), SDE (entre 40 e 60%), MPS (50%), SAOS (34%). A fisiopatologia destas alterações é, em grande parte, desconhecida.

Conclusão: As queixas relacionadas com o sono devem ser valorizadas nos doentes com SCAs. A correlação clinicopolissonográfica dessas queixas pode ajudar na orientação terapêutica desses doentes.

Comunicação Oral 3

PROBLEMA DE EXPRESSÃO...COMO PROVAR A DISFUNÇÃO?

Michel Mendes, Rafael Jesus, Carolina Azoia, Vera Espírito-Santo, Pedro Guimarães

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

Introdução: As alterações súbitas de linguagem em idade jovem podem ter um amplo espectro etiológico sendo os exames complementares importantes na tomada de decisão para procedimentos urgentes e fulcrais na reversão da disfunção.

Caso Clínico: Senhora de 26 anos admitida no Serviço de Urgência por quadro de compromisso súbito de linguagem com incapacidade de expressão. A referir enquadramento ansioso recente. Não eram conhecidas co-morbilidades, de referir gestação recente que havia culminado em parto e subsequente puerpério sem intercorrências. Ao exame neurológico a doente permanecia acordada e atenta, sem discurso espontâneo, não sendo capaz de nomear objectos nem repetir, com compreensão preservada. Na escrita eram notórias dificuldades sugestivas de disortografia. Admitia-se adicionalmente discretíssima assimetria do terço inferior da face em desfavor da direita, sem outros quaisquer sinais de relevo. Apirética. O estudo inicial por angio tomografia computadorizada (TC) colocava a possibilidade de duvidosa oclusão do ramo M2 esquerdo. Após detalhada avaliação semiológica e perante a ausência de contraindicações decidiu-se por trombólise endovenosa. A avaliação pelos colegas de neurorradiologia de intervenção acabaria por resultar em repetição de angioTC com adicional estudo de perfusão, normais. Clinicamente sobreponível e perante as dúvidas etiológicas acabaria por realizar estudo electroencefalográfico onde se identificaram surtos e sequências de lentificação delta anterior esquerda com por vezes padrão sugestivo de *frontal intermittent rhythmic delta activity* (FIRDA). A repetição da TC cerebral às 24 horas viria a confirmar enfarte fronto-insular esquerdo. O estudo etiológico concluiu causa embólica em contexto de forame ovale patente.

Conclusão: O caso descrito coloca em evidência o electroencefalograma como o exame que nas primeiras horas após ins-talação do insulto vascular revelou de forma assertiva disfunção compatível com a semiologia. Salienta-se a identificação de padrão, que apesar de inespecífico, é-lhe reconhecida associação com doença vascular cerebral.

Comunicação Oral 4

ABERTURA OCULAR ESPONTÂNEA: UMA JANELA PARA A ENCEFALOPATIA ANÓXICO-ISQUÉMICA

Carolina Azoia, Rafael Jesus, Rita Raimundo, Vera Espírito-Santo, Pedro Guimarães

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

Introdução: A ocorrência de movimentos estereotipados de abertura ocular espontânea no contexto de mioclonus pós-hipóxico periódico (MPHP) é um fenómeno raro cujas bases fisiopatológicas se desconhecem. Parece ter origem no tronco cerebral perante um córtex gravemente disfuncional e consequentemente incapaz de gerar atividade síncrona. Pode, apesar disso, envolver ativação de vias reticulotálamo- corticais que permaneçam funcionais. O MPHP tem vindo a ser descrito em doentes comatosos com diagnóstico de encefalopatia anóxica, e sempre associado a padrões electroencefalográficos do tipo surto-supressão. Reflete um estado agónico e inspira um prognóstico muito reservado.

Caso Clínico: Mulher de 89 anos, admitida na Unidade de Cuidados Intensivos por status pós-paragem cardiorrespiratória (PCR) e disfunção multiorgânica em contexto de insuficiência cardíaca agudizada por provável incumprimento terapêutico. Ao exame neurológico em coma (O1VtM2) com pupilas mióticas e não reativas, reflexos corneanos e oculocefálicos ausentes, sem reflexo faríngeo e ausência de drive ventilatório. Inicialmente manteve-se sob sedoanalgesia com propofol, que viria, entretanto, a suspender. Evolui com coma sustentado sendo que a único sinal neurológico acompanhante consistiu no surgimento de abertura ocular rítmica espontânea. A tomografia computadorizada (TC) cerebral entretanto realizada não viria a mostrar evidentes alterações estruturais. Por sua vez no estudo electroencefalográfico constatou-se padrão surto-supressão com evidente sincronia entre os surtos e a abertura ocular espontânea. A administração de benzodiazepina resultou na modificação da frequência, amplitude e padrão dos surtos, com desaparecimento da abertura ocular síncrona aos mesmos sem qualquer modificação do estado de consciência.

Conclusão: O quadro descrito ilustra um caso de MPHP em contexto de encefalopatia pós-anóxica numa doente comatosa após uma PCR, expresso por abertura ocular espontânea síncrona com o padrão de surto-supressão no EEG. É uma manifestação pouco frequente na prática clínica e levanta questões sobre que circuitos cerebrais permanecerão ativos em doentes com disfunção cerebral grave.

Instruções aos Autores e Políticas Editoriais

Instruções aos Autores

Língua

O título, resumo e palavras-chave, devem ser apresentados em inglês e português.

Os manuscritos submetidos à SINAPSE devem ser claramente escritos em português (de Portugal) e/ou inglês de nível razoável.

Copyright

Todos os artigos nesta revista são de Acesso Aberto e atendem aos requisitos das agências de financiamento ou instituições académicas. Relativamente à utilização por terceiros a SINAPSE rege-se pelos termos da licença Creative Commons 'Atribuição – Uso Não-Comercial – Proibição de Realização de Obras Derivadas (cc-by-nc-nd)'.

É da responsabilidade do autor obter permissão para reproduzir ilustrações, tabelas, etc. de outras publicações.

Após a aceitação de um artigo, os autores serão convidados a preencher um "Publishing Agreement". Será enviado um e-mail ao autor correspondente, confirmando a recepção do manuscrito juntamente com um formulário de *Publishing Agreement* ou um link para a versão online desse contrato.

Auto-Arquivo

Os autores ficam autorizados a disponibilizar os seus artigos em repositórios das suas instituições de origem, desde que mencionem sempre onde foram publicados e de acordo com a licença Creative Commons.

Taxa de Processamento do Artigo

Não há taxa de processamento de artigo.

Conduta Ética e Direitos Humanos e Animais

Os autores devem assegurar que o estudo que submetem para publicação está em conformidade com os princípios éticos e legais, quer no decurso da investigação quer na publicação, nomeadamente com as recomendações da Declaração de Helsínquia revistas em 2013 da Associação Médica Mundial (<http://www.wma.net/en/20activities/10ethics/10helsinki>), do *International Committee of Medical Journal Editors* (www.icmje.org) e do *Committee on Publication Ethics (COPE)* (<http://publicationethics.org/resources/guidelines>). Nos casos adequados, os autores devem demonstrar que a investigação foi aprovada pela comissão de ética das instituições envolvidas e que as recomendações foram seguidas. Esta informação deve constar no texto do artigo. Qualquer suspeita de má conduta será investigada e denunciada. Não se devem apresentar imagens, nomes, números de processos clínicos ou outros elementos que permitam a identificação dos participantes no estudo. Os estudos que envolvam experiências em animais devem ser conduzidos em conformidade com as *guidelines* definidas no "Guide for the care and use of laboratory animals" dos National Institutes of Health. Todos os estudos em animais deverão igualmente obedecer às *guidelines* ARRIVE (*Animal Research: Reporting of In Vivo Experiments*). Os autores deverão ainda consultar a legislação vigente a nível nacional que regula este tipo de estudos (Decreto Lei n.º 113/2013 de 7/08/2013, e eventuais actualizações posteriores). Deve ser claramente explicitado no manuscrito que as normas acima referidas foram seguidas.

Privacidade e Consentimento Informado

Estudos em doentes ou voluntários requerem aprovação da comissão de ética e consentimento informado escrito, o que deve ser documentado no artigo. Os autores são responsáveis por obter o consentimento informado relativamente a cada indivíduo presente em fotografias, vídeos, descrições detalhadas, mesmo após tentativa de ocultar a respectiva identidade. Nomes, iniciais ou outras formas de identificação devem ser removidos das fotografias ou outras imagens. Devem ser omitidos dados pessoais, como profissão ou residência, excepto quando sejam cientificamente relevantes para o trabalho. Os autores devem assegurar que não apresentam dados que permitam identificação inequívoca ou, caso isso não seja possível, devem obter o consentimento informado dos intervenientes (ou, quando aplicável, do tutor ou representante legalmente definido).

Permissões

Todo o material previamente publicado e protegido por direitos autorais, incluindo ilustrações, figuras e tabelas, deve ser acompanhado de permissão escrita para reprodução dos detentores dos direitos autorais.

Conflito de Interesse e Fontes de Financiamento

Existe um conflito de interesses quando o julgamento profissional sobre um interesse primário (como o bem-estar dos doentes ou a validade da investigação) pode ser influenciado por um interesse secundário (como ganho financeiro).

As relações financeiras são os conflitos de interesse mais facilmente identificáveis e têm maior probabilidade de prejudicar a credibilidade da revista, dos autores e da própria ciência. No entanto, os conflitos podem ocorrer por outros motivos, como relacionamentos pessoais ou rivalidades, competição académica e crenças intelectuais.

Todos os participantes do processo de revisão por pares e publicação - não apenas autores, mas também revisores, editores e membros do conselho editorial da SINAPSE - devem considerar os seus conflitos de interesse ao cumprir as suas funções no processo de revisão e publicação do artigo e devem divulgar todos os relacionamentos que possam ser vistos como potenciais conflitos de interesse.

Os autores devem referir todas as fontes de financiamento ao estudo descrito e a sua influência na concepção do manuscrito ou na decisão de submissão para publicação. O rigor e a exactidão dos conteúdos, assim como as opiniões expressas são da exclusiva responsabilidade dos autores.

Os autores são obrigados a divulgar todas as relações financeiras e pessoais que possam enviesar o trabalho. Para prevenir ambiguidade, os autores têm que explicitamente mencionar se existe ou não conflitos de interesse. Todos os autores devem completar e submeter o modelo de Declaração de Conflitos de Interesse (*ICMJE Form for Disclosure of Potential Conflicts of Interest*), disponível em <http://www.icmje.org/conflicts-of-interest/>. Essa informação será mantida confidencial durante a revisão do manuscrito pelos revisores e não influenciará a decisão editorial, mas será publicada se o artigo for aceite. Se não existirem conflitos, os autores devem mencionar esse facto.

Resultados de ensaios clínicos

A SINAPSE apoia iniciativas que contribuam para uma melhor divulgação de resultados ensaios clínicos. Estas incluem o registo prospectivo de ensaios clínicos em bases de dados públicas adequadas. De acordo com as recomendações do ICMJE, a SINAPSE exige o registo de todos os ensaios clínicos cujos dados sejam incluídos em trabalhos submetidos para publicação nesta revista.

O ICMJE adopta a definição da Organização Mundial de Saúde de ensaio clínico, que é "qualquer estudo de investigação que prospectivamente atribua a participantes humanos, individualmente ou em grupo, uma ou mais intervenções relacionadas com a saúde, com o objectivo de avaliar os seus resultados relacionados com a saúde". Esta definição inclui ensaios das fases I a IV. O ICMJE define intervenções relacionadas com a saúde como "qualquer intervenção usada para modificar um resultado biomédico ou relacionado com a saúde" e resultados relacionados com a saúde como "qualquer medida biomédica ou relacionada com a saúde obtida em doentes ou participantes".

Registo de ensaios clínicos

O registo numa base de dados pública de ensaios clínicos é condição necessária para a publicação de dados de ensaios clínicos na SINAPSE, de acordo com as recomendações do ICMJE (<http://www.icmje.org>). Os ensaios devem ser registados anteriormente ou no início do período de recrutamento de doentes. Os estudos puramente observacionais (aqueles em que a atribuição de uma intervenção médica não é do critério do investigador) não exigem registo.

O número de registo do ensaio clínico (TRN) bem como a data desse registo devem ser referidos no final do resumo do artigo.

Disponibilização dos dados

A SINAPSE sugere que todos os dados nos quais se baseiam as conclusões de um artigo de investigação original sejam disponibilizados para os leitores. Sugere-se assim aos autores que assegurem que os seus dados ficam disponíveis em repositórios públicos (sempre que estes estejam disponíveis e sejam adequados), que sejam apresentados no manuscrito principal ou em arquivos adicionais, sempre que possível em formato tratável (por exemplo, em folha de cálculo e não em pdf).

A SINAPSE exige uma declaração de disponibilização dos dados, presente no final de cada manuscrito. Para ensaios de fármacos ou dispositivos médicos, a declaração deve referir, pelo menos, que os dados relevantes de cada doente, devidamente anonimizados, estão disponíveis mediante pedido justificado aos autores.

Sugerem-se formulações para a referida declaração:

“Disponibilização dos dados: os dados individuais dos doentes [e/ou] o conjunto completo de dados [e/ou] o anexo técnico [e/ou] as especificações da análise estatística, estão disponíveis em [/do] [com acesso livre/com as restrições] [do autor correspondente em]. Os participantes deram o seu consentimento informado para disponibilização de dados [ou... não foi obtido consentimento dos participantes, mas os dados apresentados estão anonimizados e o risco de identificação é reduzido... ou não foi obtido consentimento dos participantes, mas os benefícios potenciais da disponibilização destes dados justificam os prejuízos potenciais, uma vez que ...]”

Se os dados não estiverem disponíveis, deve ser referido o seguinte: “Disponibilização dos dados: não estão disponíveis dados adicionais.”

Esta opção não se aplica a ensaios clínicos de fármacos ou dispositivos médicos.

Pode ser solicitado aos autores que disponibilizem os dados brutos em que basearam o seu artigo durante o processo de revisão e até 10 anos após a publicação.

Submissão dos Trabalhos

A submissão de um manuscrito implica que o trabalho descrito não tenha sido publicado previamente (excepto na forma de um resumo ou como parte de uma palestra publicada ou de uma tese académica), e que não está sendo considerado para publicação noutra revista, que o manuscrito foi aprovado por todos os autores e, tácita ou explicitamente, pelas autoridades competentes onde o trabalho foi realizado e que, se for aceite para publicação, não será publicada em outro lugar na mesma forma, em inglês ou em qualquer outra língua, incluindo electronicamente.

Todos os manuscritos devem ser acompanhados por uma carta de apresentação. Deve ser dada garantia na carta de apresentação de que o manuscrito não está sob consideração simultânea por qualquer outra revista. Na carta de apresentação, os autores devem declarar seus potenciais conflitos de interesse e fornecer uma declaração sobre a autoria.

Para verificar a originalidade, o artigo pode ser verificado pelo serviço de detecção de originalidade.

As submissões que não estejam em conformidade com estas instruções podem ser devolvidas para reformulação e reenvio.

Submissão do Manuscrito

Os manuscritos são submetidos através do site da SINAPSE em <http://www.SINAPSE.pt>

Contacto

Em caso de dúvidas durante a submissão, contacte: sinapse.spn@gmail.com

Preparação do Manuscrito

Uso de programa de processamento de texto

É importante que o arquivo seja guardado no formato nativo do processador de texto usado. O texto deve estar no formato de coluna única. Mantenha o *layout* do texto o mais simples possível.

Para evitar erros desnecessários, aconselhamos o uso das funções “verificação ortográfica” e “verificação gramatical” do seu processador de texto.

Tipologia dos Artigos

A SINAPSE aceita artigos das seguintes tipologias:

- Artigos Originais reportando investigação clínica ou básica (ensaios clínicos, estudos de coorte, estudos de caso-controlo, outros estudos observacionais);
- Artigos de Revisão
- Revisões Sistemáticas com ou sem Meta-Análise;

- Estudos de Caso/Casos Clínicos;
- Imagens em Neurologia;
- Editoriais, que são escritos a convite do Editor-Chefe e consistem em comentários sobre artigos publicados na revista ou sobre temas de relevância particular;
- Cartas ao Editor, que consistem em opiniões concisas sobre artigos recentemente publicados na SINAPSE;
- Perspectivas;
- Guidelines*;

Na secção de submissão:

I. Título

Título em português e inglês, conciso, específico e informativo, sem abreviaturas e não excedendo os 120 caracteres. O título pode incluir um complemento de título com um máximo de 40 caracteres (incluindo espaços).

II. Autores e afiliações

Na secção da autoria, liste o Nome de todos os Autores (primeiro e último nome) e respectivas afiliações (serviço, instituição, cidade, país) e grau académico mais elevado.

III. Financiamento

Todos as fontes de financiamento, no domínio público ou privado, incluindo bolsas, que contribuíram para a realização do trabalho.

IV. Autor Correspondente

Indicar claramente quem vai lidar com a correspondência em todas as fases de arbitragem e publicação, também pós-publicação. Indicar endereço postal e *e-mail* do Autor responsável pela correspondência relativa ao manuscrito.

V. Resumo e Keywords

Um resumo conciso e factual é requerido, capaz de representar isoladamente o conteúdo do artigo, escrito em português e inglês. Nenhuma informação que não conste no manuscrito pode ser mencionada no resumo. O resumo não pode remeter para o texto, não podendo conter citações nem referências a figuras.

No fim do resumo devem ser incluídas um máximo de 5 *keywords* em inglês utilizando a terminologia que consta no *Medical Subject Headings* (MeSH), <https://meshb.nlm.nih.gov/search>

VI. Resumo Estruturado

Um resumo estruturado, com as etiquetas de secção apropriadas (Introdução, Métodos, Resultados e Conclusão), deve fornecer o contexto e objectivo do estudo, procedimentos básicos (selecção dos sujeitos de estudo ou animais de laboratório, métodos observacionais e analíticos), principais resultados (significância estatística, se possível) e principais conclusões. Deve enfatizar aspectos novos e importantes do estudo ou das observações.

VII. Os autores também deverão anexar a declaração de “Protecção de pessoas e animais”, Confidencialidade dos dados e consentimento informado e Conflitos de interesse.

Prémios e Apresentações prévias

Devem ser referidos os prémios e apresentações do estudo, prévias à submissão do manuscrito.

Texto

Artigos Originais

Os artigos originais devem incluir as seguintes secções: Introdução, Material e Métodos, Resultados, Discussão e Conclusão, Agradecimentos (se aplicável), Referências, Tabelas e Figuras.

Os artigos originais não devem exceder 4000 palavras, até 6 tabelas ou figuras e até 60 referências. Um resumo estruturado com o máximo de 350 palavras.

Seguir as *guidelines* EQUATOR

Article structure

Introduction

State the objectives of the work and provide an adequate background, avoid a detailed literature survey or a summary of the results.

Material and methods

Provide sufficient detail to allow the work to be reproduced. Methods already published should be indicated by a reference: only relevant modifications should be described.

Results

Results should be clear and concise.

Discussion

This should explore the significance of the results of the work, not repeat them. A combined Results and Discussion section is often appropriate. Avoid extensive citations and discussion of published literature.

Conclusion

The main conclusions of the study may be presented in a short Conclusions section, which may stand alone or form a subsection of a Discussion or Results and Discussion section.

Artigos de Revisão Narrativa

Os artigos de revisão são artigos abrangentes que sintetizam ideias pré-existentes e sugerem novas. Abrangem áreas amplas.

O foco deve ser uma actualização sobre a compreensão actual da etiologia ou fisiopatologia das doenças, considerações diagnósticas e terapêutica.

Essas revisões devem abordar uma questão ou questão específica relevante para a prática clínica. Embora geralmente por convite do Editor-Chefe, a SINAPSE aceita ocasionalmente artigos de revisão não solicitados sobre assuntos importantes ou sobre avanços recentes. Antes de submeter uma revisão, pedimos que envie ao Editor-Chefe um breve esboço (não mais de 500 palavras) indicando a importância do assunto, e por que está qualificado para escrevê-lo. Um convite para submissão não garante aceitação.

Os artigos de revisão não devem exceder 4000 palavras, até 6 tabelas ou figuras e até 100 referências. Um resumo não estruturado com o máximo de 350 palavras.

Revisões Sistemáticas e Meta-Análises

As revisões sistemáticas podem ou não utilizar métodos estatísticos (meta-análises) para analisar e resumir os resultados dos estudos incluídos.

As Revisões Sistemáticas podem ser apresentadas no formato Introdução, Métodos, Resultados, Discussão. O assunto deve ser claramente definido. O objectivo de uma revisão sistemática deve ser produzir uma conclusão baseada em evidências. Nos Métodos deve ser fornecida uma indicação clara da estratégia de pesquisa da literatura, extracção de dados, classificação das evidências e análise. Deve ser seguida a normativa PRISMA (<http://www.prisma-statement.org/>) e realizado o registo do protocolo na PROSPERO (<https://www.crd.york.ac.uk/prospero>).

O texto não deverá exceder 4000 palavras, excluindo um resumo estruturado (máximo de 350 palavras). Não poderá incluir mais de 100 referências, e até 6 tabelas ou figuras.

Caso Clínico

O relato de Casos Clínicos deve incluir as seguintes seções: Introdução, Caso Clínico e Discussão.

O texto não poderá exceder 2000 palavras, e não poderá exceder as 25 referências bibliográficas. Deve incluir um resumo não estruturado que não exceda 150 palavras.

Deve ser seguida a normativa CARE (<http://www.care-statement.org/>).

Tendo em conta a sua natureza, os relatos de casos clínicos devem ter um número parcimonioso de autores - excepcionalmente mais de 5. No caso de serem mais de 5 co-autores a carta de submissão deve indicar clara e detalhadamente qual o papel de cada um no manuscrito, de modo a justificar a sua inclusão na linha de autoria à luz dos critérios do ICMJE (<http://www.icmje.org/>). A permissão do doente (parente mais próximo, tutor legal) pode ser necessária.

Se o doente(s) descrito nestes manuscritos é identificável, o formulário de consentimento do doente deve ser preenchido e assinado pelo doente(s) (ou tutor/representante legal) e submetido com o manuscrito. Dificultar a identificação do doente através da omissão de dados cientificamente irrelevantes é aceitável, mas a alteração desses dados não o é.

Editoriais

Os Editoriais são da responsabilidade do grupo editorial, solicitados por convite do Editor-Chefe, e constituirão comentários sobre tópicos actuais ou sobre artigos publicados na revista. Não devem exceder as 1200 palavras, com um máximo de 20 referências bibliográficas e podem conter uma tabela e uma figura. Não têm resumo.

Cartas ao Editor

As cartas ao Editor consistem em comentários críticos sobre um artigo publicado na revista ou uma nota curta sobre um determinado tópico ou caso clínico. As Cartas ao Editor não devem exceder 600 palavras e 10

referências bibliográficas e podem conter uma figura ou tabela. Não têm resumo.

Imagens em Neurologia

Esta secção destina-se à publicação de imagens clínicas, radiológicas, histológicas e cirúrgicas.

Uma imagem visual de uma observação neurológica interessante e única, com uma breve descrição do problema clínico e dos achados neurológicos do paciente.

O título não deve ter mais de oito palavras. Os autores devem ser no máximo quatro. As imagens devem ser de alta qualidade e valor educativo. São permitidas até 4 figuras. As legendas devem ser breves e informativas. Setas ou outros símbolos devem ser incluídos conforme necessário para facilitar a compreensão das imagens. O texto não deve exceder 500 palavras, até cinco referências bibliográficas, e deve incluir uma breve história clínica e dados relevantes do exame físico, testes laboratoriais e progressão clínica, conforme apropriado. Não têm resumo. A permissão do doente (parente mais próximo, tutor legal) pode ser necessária.

Nesta secção também serão aceites artigos versando tópicos neurológicos abordados em obras de cariz artístico (incluindo pintura, escultura, teatro e cinema) ou relacionados com os artistas que as criaram.

Perspectiva

Este tipo de manuscrito é submetido a convite do Conselho Editorial, sendo no entanto também sujeitas a consideração editorial as candidaturas espontâneas para publicação. Pode abranger uma ampla diversidade de tópicos importantes em biomedicina, saúde pública, investigação, descoberta, prevenção, ética, política de saúde ou lei de saúde. Um Autor que deseje propor um manuscrito nesta secção deverá enviar um resumo ao Editor-Chefe, incluindo o título e a lista de autores para avaliação. O texto não deve exceder 1200 palavras, até 10 referências, e até 2 tabelas e 2 figuras. Não têm resumo.

Guidelines

As recomendações para a prática clínica não devem exceder 4000 palavras, até 6 tabelas ou figuras e até 100 referências. Resumo até 350 palavras. Este tipo de artigo pode ser submetido por grupos de trabalho organizados no âmbito de encontros ou associações científicas, ou grupos de autores com trabalho especializado realizado no tópico em causa.

Referências**1. Citação no texto**

Certifique-se de que todas as referências citadas no texto também estão presentes na lista de referências (e vice-versa). As referências devem ser listadas usando algarismos árabes pela ordem em que são citados no texto.

As referências a comunicações pessoais e dados não publicados devem ser feitas diretamente no texto e não devem ser numeradas. As comunicações pessoais devem estar devidamente autorizadas pelo emissor das comunicações, assumindo os autores a responsabilidade pela autorização. A citação de uma referência como "in press" implica que o item tenha sido aceite para publicação. Os nomes das revistas devem ser abreviados de acordo com o estilo da Medline.

As referências a artigos publicados em revistas devem incluir o nome do primeiro autor seguido dos nomes dos restantes autores (num máximo de 6, a partir daí deve ser utilizado *et al.*), o título do artigo, o nome da revista e o ano de publicação, volume e páginas, e DOI.

Certifique-se que os dados fornecidos nas referências estão corretos. Ao copiar referências, tenha cuidado porque já podem conter erros. A lista de referências deve ser adicionada na secção designada para tal, nunca como uma nota de rodapé. Códigos específicos do programa de gestão de referências não são permitidos.

| Article type | Abstract | Keywords | Main text structure | Max. words | Tables/figures | References |
|-----------------------------|--|--------------------------------|--|------------|----------------|------------|
| <i>Original Article</i> | Max. 350 words; structured (Introduction and Objectives, Methods, Results and Conclusion) Portuguese and English | Up to 6 Portuguese and English | Introduction; Methods; Results; Discussion; Conclusion; Acknowledgments, if any; References; and figure legends, if any | 4000 | Total up to 6 | Up to 60 |
| <i>Review Article</i> | Max. 350 words; unstructured Portuguese and English | Up to 6 Portuguese and English | Introduction; thematic sections at the discretion of the authors; Conclusion; Acknowledgments, if any; References; and figure legends, if any | 4000 | Total up to 6 | Up to 100 |
| <i>Systematic Review</i> | Max. 350 words; structured Portuguese and English | Up to 6 Portuguese and English | PRISMA | 4000 | Total up to 6 | Up to 100 |
| <i>Case Report</i> | Max. 150 words; unstructured Portuguese and English | Up to 6 Portuguese and English | Introduction; Case report; Discussion; Conclusion (optional); References; and figure legends, if any | 2000 | Total up to 4 | Up to 25 |
| <i>Images in Neurology</i> | None | Up to 6 Portuguese and English | Unstructured | 500 | Total up to 4 | Up to 5 |
| <i>Editorial</i> | None | None | Unstructured | 1500 | Total up to 2 | Up to 20 |
| <i>Letter to the Editor</i> | None | Up to 6 Portuguese and English | Unstructured | 600 | Total up to 1 | Up to 10 |
| <i>Current Perspectives</i> | None | Up to 6 Portuguese and English | Unstructured | 1200 | Total up to 2 | Up to 10 |
| <i>Guidelines</i> | Max. 350 words; unstructured Portuguese and English | Up to 6 Portuguese and English | Introduction; thematic sections at the discretion of the authors; Conclusion(s); Acknowledgments, if any; References; and figure legends, if any | 4000 | Total up to 6 | Up to 100 |

II. Formato

Uma descrição detalhada dos formatos de diferentes tipos de referência pode ser consultada na "Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals" (http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html). Liste todos os autores se houver seis ou menos. *Et al* deve ser adicionado se houver mais de seis autores. Título do artigo, nome da revista, ano, volume e páginas.

III. Estilo de referência

Texto: Indicar as referências no texto por número (s) em expoente. Os autores podem ser referidos, mas o número de referência deve ser sempre dado.

Lista: Ordene as referências na lista pela ordem em que aparecem no texto

Exemplos:

Referência de artigo:

1.

- Com menos de 6 autores

Charvin D, Medori R, Hauser RA, Rascol O. Therapeutic strategies for Parkinson disease: beyond dopaminergic drugs. *Nat Rev Drug Discov*. 2018;17:804-22. doi: 10.1038/nrd.2018.136.

- Com mais de 6 autores

Zesiewicz T, Salemi JL, Perlman S, Sullivan KL, Shaw JD, Huang Y, et al. Double-blind, randomized and controlled trial of EPI-743 in Friedreich's ataxia. *Neurodegener Dis Manag*. 2018;233-242. doi: 10.2217/nmt-2018-0013.

Referência de livro:

2. Battler A. Stem Cell and Gene-Based Therapy: *Frontiers in Regenerative Medicine*. Berlin: Springer; 2006.

Referência de capítulo de livro:

3. Pagel JF, Pegram GV. The role for the primary care physician in sleep medicine. In: Pagel JF, Pandi-Perumal SR, editors. *Primary care sleep medicine*. 2nd ed. New York: Springer; 2014.

Referências Web:

No mínimo, o URL completo deve ser dado e a data em que o documento foi consultado. Qualquer outra informação, se conhecida (nomes de autor, datas, referência a uma publicação de origem, etc.), também deve ser dada.

Centers for Medicare & Medicaid Services. CMS proposals to implement certain disclosure provisions of the Affordable Care Act. [Accessed January 30, 2018] Available from: <http://www.cms.gov/apps/media/press/factsheet.asp?Counter=4221>.

Notas de Rodapé

As notas de rodapé devem ser evitadas. Quando imprescindíveis, devem ser numerados consecutivamente e aparecer no final do texto.

Agradecimentos (facultativo)

Tem como objectivo agradecer a todos os que contribuíram para o estudo mas que não têm peso de autoria. Nesta secção é possível agradecer a todas as fontes de apoio, quer financeiro, quer tecnológico ou de consultadoria, assim como contribuições individuais.

Abreviaturas

Não use abreviaturas ou acrónimos no título e no resumo e limite o seu uso no texto. Abreviaturas não consagradas devem ser definidas na primeira utilização, por extenso, logo seguido pela abreviatura entre parênteses. A menos que a sigla seja uma unidade padrão de medição. Uso excessivo e desnecessário de acrónimos e abreviaturas deve ser evitado.

Unidades de Medida

Devem ser utilizadas as unidades Sistema Internacional de Unidades. As medidas de comprimento, altura, peso e volume devem ser expressas em unidades do sistema métrico (metro, quilograma ou litro) ou seus múltiplos

decimais. As temperaturas devem ser dadas em graus Celsius (°C) e a pressão arterial em milímetros de mercúrio (mmHg), e a hemoglobina em g/dL. Todas as medições hematológicas ou bioquímicas serão referidas no sistema métrico de acordo com o Sistema Internacional de Unidades (SI).

Nomes de Medicamentos e Dispositivos Médicos

Identifique com precisão todos os medicamentos e produtos pela denominação comum internacional (DCI). Não é recomendável a utilização de nomes comerciais de fármacos (marca registrada), mas quando a utilização for imperativa, o nome do produto deverá vir após o nome DCI, entre parênteses, em minúscula, seguido do símbolo que caracteriza marca registrada, em sobrescrito (®). O mesmo princípio é aplicável aos dispositivos médicos.

Nomes de Genes, Símbolos e Números de Acesso

Aos genes e estruturas relacionadas devem ser atribuídos os nomes e símbolos oficiais fornecidos pelo *National Center for Biotechnology Information* (NCBI) ou o *HUGO Gene Nomenclature Committee*. Antes da submissão de um manuscrito relatando grandes conjuntos de dados genômicos (por exemplo, sequências de proteínas ou DNA), os conjuntos de dados devem ser depositados em um banco de dados disponível publicamente, como o *GenBank* do NCBI, e um número de acesso completo (e número da versão, se apropriado) deve ser fornecido na seção Métodos.

Tabelas e Figuras

As Tabelas/Figuras devem ser numerados na ordem em que são citadas no texto e assinaladas em numeração árabe e com identificação.

Cada Figura e Tabela incluídas no trabalho têm de ser referidas no texto: “Uma resposta imunitária anormal pode estar na origem dos sintomas da doença (Fig. 2)” ; “Esta associa-se a outras duas lesões (Tabela 1)”.

Figura: Quando referida no texto é abreviada para Fig., enquanto Tabela não é abreviada. Nas legendas ambas as palavras são escritas por extenso.

Cada Tabela e Figura deve ser acompanhada da respectiva legenda, sucinta e clara. As Legendas devem ser auto-explicativas (sem necessidade de recorrer ao texto).

Em relação aos gráficos deve ser explícito se a informação inclui valores individuais, médias ou medianas, se há representação do desvio padrão e intervalos de confiança e o tamanho da amostra (n).

As fotografias deverão incluir identificadores de aspectos cientificamente relevantes (setas e asteriscos). Poderão ser publicadas fotografias a cores, desde que consideradas essenciais.

Cada Tabela deve ser utilizada para mostrar resultados, apresentando listas de dados individuais ou sumariando os mesmos, não devendo no entanto constituir duplicação dos resultados descritos no texto. Devem ser acompanhadas de um título curto mas claro e elucidativo. As unidades de medida usadas devem ser indicadas (em parêntesis abaixo do nome que encabeça cada categoria de valores) e os números expressos devem ser reduzidos às casas decimais com significado clínico.

Para as notas explicativas nas Tabelas devem ser utilizados os seguintes símbolos e sequência: *, †, ‡, §, ||, ¶, **, ††, ‡‡.

Se fotografias de doentes forem usadas, estes não devem ser identificáveis ou as fotografias devem ser acompanhadas de autorização por escrito para usá-las.

As ilustrações coloridas são reproduzidas gratuitamente.

Princípios gerais:

- Numere as ilustrações de acordo com a sua sequência no texto.

- Forneça as legendas das ilustrações separadamente.
- Dimensione as ilustrações próximas das dimensões desejadas da versão publicada.
- Envie cada ilustração em ficheiro separado.

A inclusão de figuras e/ou tabelas já publicadas, implica a autorização do detentor de copyright (autor ou editor).

A submissão deve ser feita separadamente do texto, conforme as instruções da plataforma.

Os ficheiros das figuras devem ser fornecidos em alta resolução, 800 dpi mínimo para gráficos e 300 dpi mínimo para fotografias.

A publicação de ilustrações a cores é gratuita, reservando-se a SINAPSE de publicar uma versão a preto e branco na versão impressa da revista.

Material gráfico deve ser entregue em um dos seguintes formatos:

JPEG (.jpg)
Portable Document Format (. Pdf)
PowerPoint (.ppt)*
TIFF (. Tif)
Excel*

* O material gráfico submetido em formato Powerpoint (.ppt) ou Excel (.xls) deve ser também submetido em formato Portable Document Format (.pdf) dada a possível deformatação quando abertos em computadores e programas sob diferentes definições.

Permissão para publicação: No caso de publicação de tabelas de livros ou revistas os autores são responsáveis por obter permissão, junto dos autores dos trabalhos de onde forem reproduzidos, para a referida publicação, e terão de a apresentar na submissão.

Ficheiros Multimédia

Os ficheiros multimédia devem ser enviados em ficheiro separado com o manuscrito. O material multimédia deve seguir os padrões de qualidade de produção para publicação sem a necessidade de qualquer modificação ou edição. Os ficheiros aceitáveis são: formatos MPEG, AVI ou QuickTime.

Anexos/ Apêndices

Quando necessário, os anexos devem ser utilizados para apresentar inquéritos longos ou detalhados, descrições de extensos cálculos matemáticos e / ou listas de itens. Devem ser colocados, se necessário, com legendas. Anexos longos, tais como algoritmos, pesquisas e protocolos, serão publicados apenas *online*; o URL será fornecido no artigo impresso onde o anexo é citado.

Se houver mais de um apêndice, eles devem ser identificados como A, B, etc. As fórmulas e equações em apêndices devem ser numeradas separadamente: Eq. (A.1), Eq. (A.2), etc. ; Em apêndice posterior, a Eq. (B.1) e assim por diante. Da mesma forma para tabelas e figuras: Tabela A.1; FIG. A.1, etc.

Estilo

SINAPSE segue AMA Manual Style, 10ª edição (<http://www.amamanualofstyle.com>) e ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals (<http://icmje.org/recommendations>)

Última revisão | 1 Junho 2019

Políticas Editoriais

Objetivo e Âmbito

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 das seguintes organizações científicas:

- Sociedade Portuguesa de Neurologia
- Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
- Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral
- Sociedade Portuguesa de Cefaleias
- Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento
- Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares
- Sociedade Portuguesa de Neuropatologia
- Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- Liga Portuguesa Contra a Epilepsia
- Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências
- Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla
- Associação Portuguesa de Electrofisiologia e Neurofisiologia Clínica
- Conselho Português para o Cérebro

A SINAPSE é uma revista internacional com revisão por pares, para médicos que tratam pessoas com doenças neurológicas e para outros profissionais de saúde interessados na estrutura e função do sistema nervoso normal e doente. O público-alvo da revista inclui médicos, enfermeiros, nutricionistas, farmacêuticos, psicólogos, fisioterapeutas, epidemiologistas, investigadores clínicos, outros especialistas envolvidos nos cuidados de saúde (incluindo a área da gestão e administração) e cientistas das áreas básicas e de translação.

A SINAPSE publica artigos em português e/ou inglês. A SINAPSE é publicada continuamente desde 2005.

É uma revista com arbitragem científica (*peer review*) que publica em acesso aberto, com especial ênfase na área das Neurociências, mas não só.

Liberdade Editorial

A SINAPSE adopta a definição de liberdade editorial do *International Committee of Medical Journal Editors* (ICMJE) descrita pela *World Association of Medical Editors*, que afirma que o Editor-Chefe assume completa autoridade sobre o conteúdo editorial da revista. A Sociedade Portuguesa de Neurologia, enquanto proprietária da SINAPSE, não interfere no processo de avaliação, selecção, programação ou edição de qualquer manuscrito, tendo o Editor-Chefe total independência editorial.

Visão Geral

A SINAPSE rege-se de acordo com as normas de edição biomédicas elaboradas pelo ICMJE, disponíveis em <http://www.icmje.org/>, e do *Committee on Publication Ethics* (COPE), disponíveis em <https://publicationethics.org/>.

A política editorial da SINAPSE incorpora no processo de revisão e publicação as Recomendações de Política Editorial (*Editorial Policy Statements*) emitidas pelo Council of Science Editors, disponíveis em <https://www.councilscienceeditors.org/resource-library/editorial-policies/white-paper-on-publication-ethics/>, que cobre responsabilidades e direitos dos editores das revistas com arbitragem científica.

Estas normas estão em conformidade com as *Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication of Scholarly Work in Medical Journals* (ICMJE *Recommendations*), disponíveis em: <http://www.icmje.org/recommendations/>

Orientação para Apresentação de Estudos

Os textos devem ser preparados de acordo com as orientações do ICMJE *Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication of Scholarly Work in Medical Journals* disponíveis em <http://www.icmje.org/recommendations/>

A SINAPSE recomenda as linhas orientadoras para publicação da EQUATOR network (<http://www.equator-network.org/>). As listas de verificação estão disponíveis para vários desenhos de estudo, incluindo:

- *Randomized controlled trials* (CONSORT - <http://www.consort-statement.org/downloads>)
- *Systematic reviews and meta-analyses** (PRISMA - <http://www.prisma-statement.org/>) and protocols (PRISMA-P - <http://www.equator-network.org/reporting-guidelines/prisma-protocols/>)

- *Observational studies* (STROBE - <http://www.strobe-statement.org/>)
- *Case reports* (CARE - <http://www.care-statement.org/>)
- *Qualitative research* (COREQ - <http://intqhc.oxfordjournals.org/content/19/6/349.long>)
- *Diagnostic/prognostic studies* (STARD - <http://www.stard-statement.org/>)
- *Economic evaluations* (CHEERS - <http://www.biomedcentral.com/1741-7015/11/80>)
- *Pre-clinical animal studies* (ARRIVE - <http://www.nc3rs.org.uk/arrive-guidelines>)

* Os autores de revisões sistemáticas também devem fornecer um link para um ficheiro adicional da secção 'métodos', que reproduz todos os detalhes da estratégia de pesquisa.

Os critérios de aceitação para todos os trabalhos são a qualidade e originalidade da investigação e seu significado para os leitores da SINAPSE. Excepto onde indicado de outra forma, os manuscritos são submetidos a *peer review* cego por dois revisores anónimos, pelo menos. A aceitação ou rejeição final cabe ao Editor-Chefe, que se reserva o direito de recusar qualquer material para publicação.

Os manuscritos devem ser escritos em estilo claro, conciso, directo, de modo que sejam inteligíveis para o leitor. Quando as contribuições são consideradas adequadas para publicação com base em conteúdo científico, o Editor-Chefe reserva-se o direito de modificar os textos para eliminar a ambiguidade e a repetição, e melhorar a comunicação entre o autor e o leitor. Se forem necessárias alterações extensivas, o manuscrito será devolvido ao autor para revisão.

Os manuscritos que não cumpram as instruções para autores podem ser devolvidos para modificação antes de serem revistos.

Critérios de Autoria e Formulário de Autoria

Como referido nos *Requirements* do ICMJE, a autoria requer uma contribuição substancial para o manuscrito, sendo necessário especificar, em carta de apresentação, o contributo de cada autor para o trabalho.

Declaração das contribuições individuais assinada por cada autor

Todos aqueles designados como autores devem cumprir os quatro critérios para autoria, em baixo indicados e todos aqueles que cumprem os quatro critérios devem ser identificados como autores. Os colaboradores que não cumpram os quatro critérios para autoria mas que tenham contribuído para o estudo ou manuscrito, deverão ser reconhecidos na secção de Agradecimentos, especificando o seu contributo.

Cada manuscrito deve ter um "autor correspondente" convenientemente identificado desde a fase inicial de submissão do artigo. Porém, todos os autores devem ter participado significativamente no trabalho para tomar responsabilidade pública sobre o conteúdo e o crédito da autoria.

O autor correspondente deverá obter permissão por escrito de todos aqueles que forem mencionados nos agradecimentos.

Autores são aqueles que:

- 1) Têm uma contribuição intelectual substancial, directa, no desenho e elaboração do artigo,
- 2) Participam na análise e interpretação dos dados;
- 3) Participam na redacção do manuscrito, revisão de versões e revisão crítica do conteúdo; aprovação da versão final;
- 4) Concordam que são responsáveis pela exactidão e integridade de todo o trabalho.

Além de ser responsável pelas partes do trabalho que tenha feito, um autor deve ser capaz de identificar quais dos co-autores foram responsáveis pelas outras partes específicas do trabalho.

A obtenção de financiamento, a recolha de dados ou a supervisão geral do grupo de trabalho, por si só, não justificam a autoria, mas justificam a inclusão na secção "Agradecimentos".

Qualquer alteração na autoria após a submissão deve ser aprovada por escrito por todos os autores.

Não serão consentidas alterações à autoria ou à ordem dos autores após aceitação do manuscrito para publicação.

Se um *medical writer* esteve envolvido na redacção do manuscrito, é ne-

cessária uma declaração assinada pelo autor correspondente com indicação do nome e se houve o financiamento dessa pessoa. Esta informação deve ser acrescentada na secção “Agradecimentos”. A revista SINAPSE exige uma declaração assinada pelo *medical writer* indicando em que este dá permissão para ser nomeado na secção “Agradecimentos”.

Papel do Autor Correspondente

O autor correspondente funcionará em nome de todos os co-autores como o correspondente preferencial com a equipa editorial durante o processo de submissão e revisão.

O autor correspondente é responsável, em nome de todos os co-autores, pela comunicação com a SINAPSE durante a submissão, fase de *peer review* e processo de publicação. Também é responsável por assegurar todos os requisitos administrativos da SINAPSE (fornecimento de detalhes de autoria; aprovação da comissão de ética; formulários de conflitos de interesse; consentimento informado).

Consentimento dos Doentes

Os autores são responsáveis por obter o consentimento informado relativamente a cada indivíduo presente em fotografias, vídeos, descrições detalhadas ou em exames imagiológicos, mesmo após tentativa de ocultar a respectiva identidade. Nomes, iniciais ou outras formas de identificação devem ser removidos das fotografias ou outras imagens. Devem ser omitidos dados pessoais, como profissão ou residência, excepto quando sejam epidemiologicamente relevantes para o trabalho. Os autores devem assegurar que não apresentam dados que permitam a identificação inequívoca dos participantes na investigação/artigo ou, caso isso não seja possível, devem obter o consentimento informado dos intervenientes.

Os estudos envolvendo doentes ou voluntários precisam de aprovação da comissão de ética e consentimento informado dos participantes. Estes devem ser documentados no artigo.

As barras “blackout” ou dispositivos similares não anonimizam doentes em imagens clínicas: é necessário o apropriado consentimento.

Submissão e Publicação Duplicadas

A SINAPSE não aceita material previamente publicado em forma impressa ou eletrónica, ou manuscritos em consideração simultânea noutra revista.

A SINAPSE endossa as políticas do ICMJE em relação à duplicação de publicações: <http://www.icmje.org/recommendations/browse/publishing-and-editorial-issues/overlapping-publications.html>.

Política de Plágio

Seja intencional ou não, o plágio é uma violação grave. Definimos plágio como reprodução de outro trabalho com pelo menos 25% de similaridade e sem citação. Se for encontrada evidência de plágio antes ou depois da aceitação do artigo ou após a sua publicação, será dada ao autor uma oportunidade de refutação. Se os argumentos não forem considerados satisfatórios, o manuscrito será retratado e o autor sancionado pela publicação de trabalhos por um período a ser determinado pelo Editor-Chefe. O Editor-Chefe poderá ainda decidir informar as instituições de afiliação profissional dos autores acerca do sucedido.

Publicação Fast-Track

Um sistema *fast-track* está disponível para manuscritos urgentes e importantes que atendam aos requisitos da SINAPSE para revisão rápida e publicação.

Os autores podem solicitar a publicação rápida através do processo de submissão de manuscritos, indicando claramente a razão por que o seu manuscrito deve ser considerado para revisão acelerada e publicação. O Editor-Chefe, com apoio dos Editores Associados ou Conselho Editorial, decidirá se o manuscrito é adequado para publicação rápida e comunicará a sua decisão dentro de 48 horas ao autor correspondente. Se o Editor-Chefe achar o manuscrito inadequado para publicação rápida, o manuscrito pode ser proposto para o processo normal de revisão, ou os autores podem retirar a sua submissão. A decisão editorial sobre manuscritos aceites para revisão rápida será feita dentro de cinco dias úteis.

Se o manuscrito for aceite para publicação, a SINAPSE terá como objectivo publicá-lo electronicamente em 16 dias.

Revisão por Pares

Todos os artigos de investigação, e a maioria das outras tipologias de artigos, publicadas na SINAPSE passam por uma revisão por pares. Os revisores são obrigados a respeitar a confidencialidade do processo de revisão pelos pares e não revelar detalhes de um manuscrito ou sua revisão, durante ou após o processo de revisão por pares. Se os revisores desejam envolver um colega no processo de revisão, devem primeiro obter permissão do Editor.

Os critérios de aceitação para todos os trabalhos são a qualidade, clareza e originalidade da investigação e seu significado para nossos leitores. Os manuscritos devem ser escritos num estilo claro, conciso, directo. O manuscrito não pode ter sido publicado, no todo ou em parte, nem submetido para publicação noutra lugar.

Todos os manuscritos enviados são inicialmente avaliados pelo Editor-Chefe e podem ser rejeitados nesta fase, sem serem enviados para revisão por pares. A decisão de aceitação ou rejeição final recai sobre o Editor-Chefe, que se reserva o direito de recusar qualquer material para publicação.

A SINAPSE segue uma rigorosa revisão cega por pares. A SINAPSE enviará os manuscritos para revisores externos seleccionados de uma base de dados pré-existente, ou convidará novos revisores para o efeito.

Todos os manuscritos que não cumpram as instruções aos autores podem ser rejeitados antes de serem revistos. A aceitação final é da responsabilidade do Editor-Chefe.

As cartas ao Editor ou os Editoriais serão avaliadas pelo Conselho Editorial, mas também poderão ser solicitadas revisões externas.

Na avaliação, os manuscritos podem ser:

- A) Aceite sem alterações
- B) Aceite, mas dependendo de pequenas revisões
- C) Reavaliar após grandes alterações
- D) Rejeitado

Após a receção do manuscrito, se estiver de acordo com as instruções aos autores e cumprir a política editorial, o Editor-Chefe ou Editor Associado por este incumbido de fazer a gestão do processo de revisão enviam o manuscrito para pelo menos dois revisores.

Dentro de 15 dias, o revisor deve responder ao Editor-Chefe ou Editor Associado, indicando os seus comentários sobre o manuscrito sujeito a revisão e sugestão de aceitação, revisão ou rejeição do trabalho. Dentro de 10 dias, o Editor-Chefe tomará uma decisão que poderá ser: aceitar o manuscrito sem modificações; enviar os comentários dos revisores aos autores de acordo com o estabelecido, para que estes possam rever o artigo; rejeição.

Quando são propostas alterações ao texto inicial os autores têm 15 dias (período que pode ser estendido a pedido dos autores) para apresentar uma nova versão revista do manuscrito, incorporando os comentários editoriais e dos revisores. Têm de responder a todas as perguntas e enviar também uma versão revista do manuscrito, com as emendas inseridas destacadas com uma cor diferente.

O Editor-Chefe tem 10 dias para tomar a decisão sobre a nova versão: rejeitar ou aceitar a nova versão, ou encaminhá-la para uma nova apreciação por um ou mais revisores.

Qualquer decisão do Editor-Chefe será sempre comunicada ao Autor Correspondente.

Apesar de os editores e revisores desenvolverem esforços para assegurarem a qualidade técnica e científica dos manuscritos, a responsabilidade final do conteúdo (nomeadamente o rigor e a precisão das observações, assim como as opiniões expressas) é da exclusiva responsabilidade dos autores.

Custos de Publicação

Não haverá custos de publicação (não tem taxas de submissão nem de publicação das imagens a cores, que poderão ser publicadas a preto e branco na versão impressa da revista e a cores na versão eletrónica).

Provas Tipográficas

As provas tipográficas serão enviadas aos autores, contendo a indicação do prazo de revisão em função das necessidades de publicação da SINAPSE. A revisão deve ser aprovada pelo autor correspondente. Os autores dispõem de 48 horas para a revisão do texto e comunicação de quaisquer erros tipográficos. Nesta fase, os autores não podem fazer qualquer modificação de fundo ao artigo, para além das correcções tipográficas e/ou ortográficas de pequenos erros.

O não respeito pelo prazo proposto desobriga a SINAPSE de aceitar

a revisão pelos autores, podendo a revisão ser efectuada exclusivamente pelos serviços da SINAPSE.

Erratas

A SINAPSE publica alterações, emendas ou retracções a um artigo anteriormente publicado, se, após a publicação, forem identificados erros ou omissões que influenciem a interpretação de dados ou informação. Quaisquer alterações posteriores à publicação assumirão a forma de errata.

Retratações

Os Revisores e Editores assumem que os autores relatam trabalho com base em observações honestas. No entanto, se houver dúvidas substanciais sobre a honestidade ou integridade do trabalho, submetido ou publicado, o editor informará os autores da sua preocupação, procurará esclarecimento junto da instituição patrocinadora do autor e/ou instituição empregadora. Consequentemente, se estes considerarem o artigo publicado como fraudulento, a SINAPSE procederá à retratação. Se este método de investigação não obtiver uma conclusão satisfatória, o Editor-Chefe pode optar por conduzir a sua própria investigação, e pode optar por publicar uma nota de preocupação sobre a conduta ou integridade do trabalho. O Editor-Chefe

poderá decidir relatar a situação à instituição dos autores, de acordo com os procedimentos recomendados pelo *Committee on Publication Ethics* (<https://publicationethics.org/>).

Patrocínios

A SINAPSE é propriedade da Sociedade Portuguesa de Neurologia, que suporta todos os custos de operação da revista. Sem prejuízo deste facto, a SINAPSE poderá angariar patrocinadores, como por exemplo empresas da indústria farmacêutica ou outras, que geram receitas através da publicidade. A publicidade não poderá pôr em causa a independência científica da revista nem influenciar as decisões editoriais e terá de estar de acordo com a legislação geral, bem como das disposições legais específicas da área da saúde e do medicamento.

Nota final: aconselha-se a todos os autores a leitura das *Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication of Scholarly Work in Medical Journals*, emitidas pelo *International Committee of Medical Journal Editors*, disponíveis em <http://www.icmje.org/>

Última revisão: Junho 2019

Órgão oficial de:

Sociedade Portuguesa de Neurologia
Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral
Sociedade Portuguesa de Cefaleias
Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento
Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares
Sociedade Portuguesa de Neuropatologia
Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
Liga Portuguesa Contra a Epilepsia
Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências
Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla
Associação Portuguesa de Electrofisiologia e Neurofisiologia Clínica
Conselho Português para o Cérebro

Versão electrónica: www.sinapse.pt

Âmbito e Objetivos / Normas de Publicação

Aims and Scope / Editorial Policy
em www.sinapse.pt/normas-de-publicacao

Indexada nas bases bibliográficas:

EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier)

EMBASE.com (Elsevier)

SCOPUS (Elsevier)

www.indexrmp.com