

# 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 2020-2021 de outras sociedades ou grupos de estudos/ Abstracts of 2020-2021 meetings of other societies or study groups

Congresso da SPDMov 2020

15.º Congresso Português do AVC

33º Encontro Nacional de Epileptologia

Congresso da SPDMov 2021

15º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Reunião do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM)

Reunião da Sociedade Portuguesa de Cefaleias

36º Reunião Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia

Reunião de Outono da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

9º Congresso Português de Doenças Neuromusculares – SPEDNM

Congresso Nacional de Neurologia – 2021

Moving on series – 2022 – Award Presentations



# Sumário/Table of Contents

## **Resumos de reuniões de 2020-2021 de outras sociedades ou grupos de estudos / Abstracts of 2020-2021 meetings of other societies or study groups**

- 3 Congresso da SPDMov 2020
- 25 15.º Congresso Português do AVC
- 75 33º Encontro Nacional de Epileptologia
- 93 Congresso da SPDMov 2021
- 100 15º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- 126 Reunião do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM)
- 144 Reunião da Sociedade Portuguesa de Cefaleias
- 159 36º Reunião Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
- 190 Reunião de Outono da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- 195 9º Congresso Português de Doenças Neuromusculares – SPDNM
- 208 Congresso Nacional de Neurologia – 2021
- 310 Moving on series – 2022 – Award Presentations
- 311 **Instruções aos Autores e Políticas Editoriais /  
Instructions for Authors and Editorial Policies**

**Órgão oficial / Affiliations:**

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

**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:**

**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

**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

**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

**Pedro Alberto Silva**, Centro Hospitalar e Universitário de S. João e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

**Sónia Batista**, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Leonor Correia Guedes**, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

**Luís Maia**, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

**Manuel Correia**, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

**Ricardo Taipa**, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

**Sofia Reimão**, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

**Conselho Editorial / Editorial Board**

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

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

**José Ferro**, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa, Portugal

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

**Mamede de Carvalho**, 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

**Raquel Gil-Gouveia**, Hospital da Luz e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Vitor Oliveira**, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**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

**Periodicidade / Periodicity:**

Trimestral

**Versão eletrónica / 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 eletrónico / Email:** sinapse.spn@gmail.com

**Design / Publishing:**

Next Color, Porto

**Imagem de capa:** composição com cartazes das reuniões

**Produção gráfica / Graphic production:** Porto

**Registo / Register:** 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](http://www.publicationethics.org)

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

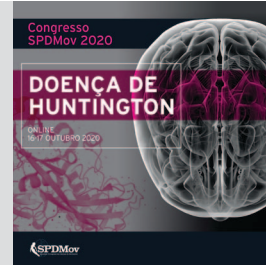
**Revista Oficial da Sociedade Portuguesa de Neurologia** ([www.spneurologia.com](http://www.spneurologia.com))

**Official Journal of the Portuguese Society of Neurology** ([www.spneurologia.com](http://www.spneurologia.com))

# CONGRESSO SPDMOV 2020

Virtual | 16 e 17 Outubro 2020

Organização: Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento



## Cartazes

Sexta-feira, dia 16.10.2020, 9h00-10h30

Moderadores: Alexandre Mendes, Catarina Oliveira, Isabel Alonso, Miguel Gago, Patrícia Lobo, Rita Simões

### Doença de Huntington e outras doenças hipercinéticas

#### 1. O CASO DO HOMEM COM TIQUES QUE QUERIA SEMPRE BARALHAR AS CARTAS

Teresa Barata Silvério, Alyne Cordeiro, Elisa Silva, Cristina Ionel, Miguel Grunho

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada  
E-mail: teresabaratasilverio@gmail.com

**Introdução:** Os tiques são movimentos ou sons breves que se assemelham a ações voluntárias, mas que surgem repentinamente, sendo repetitivos, irregulares e inoportunos socialmente. São mais comuns na infância e adolescência. Não obstante, podem surgir na idade adulta (isolados ou associados a outras manifestações clínicas), apresentando um diagnóstico diferencial amplo, sendo que uma boa história clínica e rigorosa observação da fenomenologia são a chave para o diagnóstico etiológico correcto.

**Caso Clínico:** Um doente do sexo masculino, com 55 anos de idade, sem antecedentes pessoais de relevo e com antecedentes familiares de doença psiquiátrica não especificada, foi referenciado a consulta de Doenças do Movimento por tiques. Segundo a esposa, os tiques haviam começado cerca de dois anos antes, envolvendo a face e os membros, por vezes com vocalizações, associadas inquietude e impulsividade. O doente não valorizava estes sintomas, reconhecendo apenas como problemático o impulso que sentia para ser sempre ele a baralhar as cartas quando jogava com os amigos. O exame neurológico era, apesar de se confirmar a presença de esporádicos tiques motores simples e vocais (que o doente conseguia sustentar a pedido), dominado por coreia generalizada, com paracínias. A avaliação analítica completa (incluindo pesquisa de acantócitos) e a RM encefálica não revelaram alterações. Perante um quadro caracterizado por coreia generalizada, tiques e alteração comportamental, considerou-se a hipótese de doença de Huntington (DH), que foi confirmada geneticamente (um alelo com 18 expansões e um com 42 expansões).

**Conclusão:** Na DH a fenomenologia mais característica é a coreia. Contudo podem também coexistir tiques ou mesmo tourettismo, sobretudo nas formas juvenis da doença. Com o presente caso, pretendemos revistar o diagnóstico diferencial de tiques com início na idade adulta, para além de lembrar que estes podem surgir no contexto de DH, mesmo neste grupo etário.

#### 2. ELEVATED SAPAP3 AMELIORATES MITOCHONDRIAL FUNCTION IN HUNTINGTON'S DISEASE

Patrícia Coelho<sup>1</sup>, Lígia Fão<sup>1,5</sup>, Rui Nobre<sup>1,2</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>1,3</sup>, João Peça<sup>1,3</sup>, A. Cristina Rego<sup>1,3</sup>

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  
E-mail: patriciardiocoelho1212@gmail.com

**Introduction:** Huntington's disease (HD) is a brain disorder characterized by motor and cognitive impairment and early psychiatric disturbances, including obsessive-compulsive disorder (OCD). HD is caused by expansion of CAG repeats at the *HTT* gene, resulting in expression of mutant huntingtin (mHTT), largely affecting cortico-striatal synapses that are enriched in N-methyl-D-aspartate (NMDA) receptors. Previous studies demonstrated that the postsynaptic scaffold protein SAPAP3 is an important player in OCD; nonetheless, its involvement in HD neuropathogenesis has not been studied yet.

**Objectives:** Therefore, in this work we investigated whether altered SAPAP3 protein levels affected striatal and/or cortical dysfunction in HD mouse cells by focusing on mitochondrial dysfunction as a hallmark of the disease.

**Methods:** Firstly, we analyzed SAPAP3 protein levels in primary striatal cultures (13 DIV) derived from YAC128 transgenic (expressing full-length mHTT) versus WT mice, by immunocytochemistry and western blotting. We further used immortalized mouse mutant striatal cells derived from HD knock-in mice (STHdh<sup>Q111/Q111</sup>) versus WT (STHdh<sup>Q7/Q7</sup>) cells, and striatal neurons from YAC128 mice transfected with both silencing and overexpressing plasmids for SAPAP3 to evaluate its involvement on mitochondrial function and dynamics.

**Results:** SAPAP3 protein levels were shown to be diminished in the soma and distal neurites of YAC128 striatal neurons. Moreover, SAPAP3 showed decreased co-localization with mitochondria in STHdh<sup>Q111/Q111</sup> cells. In both cell models, SAPAP3 was demonstrated to be important for normal mitochondrial function. Indeed, silencing of SAPAP3 impaired mitochondrial morphology (e.g. increased roundness), neurite movement and function, and generated higher levels of reactive oxygen species, whereas SAPAP3 overexpression ameliorated all these mitochondrial phenotypes in HD cells.

**Conclusion:** Our data suggest that SAPAP3 levels control mitochondrial function, being a potential neuroprotective target in HD.

**Funding:** This work was supported by European Huntington Disease Network (EHDN) and by European Regional Development Fund (ERDF), through Centro 2020 Regional Operational Programme: project CENTRO-01-0145-FEDER-000012-HealthyAging2020, the COMPETE 2020-Operational Programme for Competitiveness and Internationalisation and Portuguese national funds via FCT – Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I.P.: project POCI-01-0145-FEDER-007440.

### 3. CO-ADMINISTRATION OF LIRAGLUTIDE AND GHRELIN IMPROVES BRAIN CORTICAL OXIDATIVE STRESS AND CHOLESTEROL METABOLISM IN THE R6/2 MOUSE FOR HUNTINGTON'S DISEASE

Inês N Alves<sup>1,2,3\*</sup>, Débora Mena<sup>1,2,3\*</sup>, Marie Sjögren<sup>4</sup>, Daniela F Silva<sup>1,3</sup>, Catarina R Oliveira<sup>1,3,5</sup>, Paula I Moreira<sup>1,3,6</sup>, Maria Björkqvist<sup>4</sup>, Ana I Duarte<sup>1,3,4,7</sup>

1-CNC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-CiBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Brain Disease Biomarker Unit, Department of Experimental Medical Sciences, Wallenberg Neuroscience Center, Lund University, Lund, Sweden; 5-Laboratory of Biochemistry, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 6-Laboratory of Physiology, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Institute for Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal;

\*Both authors contributed equally  
E-mail: minalves09@gmail.com

**Introduction:** Huntington's disease (HD) is a hereditary, incurable, autosomal dominant neurodegenerative disease. Its neuropathological and clinical features may include mitochondrial (energy) dysmetabolism, oxidative stress and impaired cholesterol metabolism - all pathophysiological mechanisms shared with type 2 diabetes (T2D). Therefore, we hypothesized that co-treatment with liraglutide (an effective anti-T2D) and anorectic drug) and the orexigenic hormone ghrelin improves brain cortical oxidative stress and cholesterol metabolism in HD.

**Objectives:** We aimed to analyze the effect of a 2-week subcutaneous co-injection of liraglutide and ghrelin on brain cortical glucose oxidative/nitrosative stress and cholesterol metabolism in the early symptomatic R6/2 mouse for HD.

**Methods:** Using colorimetry, we measured key markers of oxidative/nitrosative stress and of cholesterol metabolism in brain cortical lysates.

**Results:** Liraglutide plus ghrelin significantly increased the brain cortical 24-hydroxycholesterol (24-OHC) and reduced total cholesterol levels in R6/2 mice. This suggests a shift of cholesterol catabolism towards the formation of 24-OHC in R6/2 mice. This was accompanied by a slight decrease in their brain cortical 8-hydroxy-2'-deoxyguanosine levels, suggesting that the co-treatment with liraglutide plus ghrelin may attenuate oxidative stress.

**Conclusion:** Liraglutide plus ghrelin may ameliorate brain cortical oxidative stress and cholesterol catabolism in early symptomatic R6/2 mice. However, this issue deserves further clarification.

**Funding:** This work was supported by the European Regional Development Fund (ERDF), through the Centro 2020 Regional Operational Programme (Projects HealthyAging2020, Centro-01-0145-FEDER-000012; PTDC/NEUNMC/0412/2014; PTDC/SAU-TOX/117481/2010); by COMPETE 2020 (Operational Programme for Competitiveness and Internationalization); by a Seed Fund from European Huntington Disease Network;

by Swedish Research Council; by NeuroSweden; by Kocks Foundation; by Portuguese national funds via - Fundação para a Ciência e a Tecnologia (projects: PTDC/NEU-NMC/0412/2014; PTDC/SAU-TOX/117481/2010; UIDB/NEU/04539/2020); by Santander-Totta & Faculty of Medicine, University of Coimbra (PEPITA 2018); and by European Social Fund (Post-Doctoral Researcher Contract SFRH/BPD/84473/2012 to A. I. Duarte).

### 4. CO-ADMINISTRATION OF LIRAGLUTIDE AND GHRELIN IMPROVES BRAIN MITOCHONDRIAL ENERGY METABOLISM IN THE R6/2 MOUSE FOR HUNTINGTON'S DISEASE

Débora Mena<sup>1,2,3</sup>, Inês N Alves<sup>1,2,3</sup>, Marie Sjögren<sup>4</sup>, Daniela F Silva<sup>1,3</sup>, Catarina R Oliveira<sup>1,3,5</sup>, Paula I Moreira<sup>1,3,6</sup>, Maria Björkqvist<sup>4</sup>, Ana I Duarte<sup>1,3,4,7</sup>

1-CNC - Center for Neuroscience and Cell Biology, Rua Larga, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-CiBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4- Disease Biomarker Unit, Department of Experimental Medical Sciences, Wallenberg Neuroscience Center, Lund University, Lund, Sweden; 5-Laboratory of Biochemistry, Faculty of Medicine, Coimbra, Portugal; 6-Laboratory of Physiology, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Institute for Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra  
E-mail: deboramena1996@gmail.com

**Introduction:** Huntington's disease (HD) is an incurable, autosomal dominant neurodegenerative disease whose pathophysiology may comprise mitochondrial dysfunction, diabetes and cachexia. Hence, we hypothesized that co-treatment with liraglutide (an effective anti-type 2 diabetes (T2D) and anorectic drug) plus the orexigenic hormone ghrelin alleviates brain cortical mitochondrial dysmetabolism in HD.

**Objectives:** We aimed to analyze the effect of a 2-week subcutaneous co-injection of liraglutide and ghrelin on brain cortical mitochondrial metabolism in the early symptomatic HD R6/2 mouse.

**Methods:** Using brain cortical homogenates, we measured the mitochondrial respiratory chain complexes' activities, phosphocreatine levels and ATP formation through the phosphocreatine/creatine kinase pathway by colorimetry, and the adenine nucleotide levels by HPLC.

**Results:** Liraglutide *per se* or plus ghrelin attenuated peripheral T2D characteristics in R6/2 mice. The stimulation of brain mitochondrial respiratory chain complex IV in R6/2 mice treated with liraglutide plus ghrelin was accompanied by the stimulation of phosphocreatine/creatine kinase system that slightly increased the ATP formation from phosphocreatine. This and the decreased brain AMP levels in liraglutide plus ghrelin-treated R6/2 mice may account for their improved brain energy status when compared to saline-treated animals.

**Conclusion:** Liraglutide plus ghrelin may improve brain cortical (mitochondrial) energy metabolism in early symptomatic R6/2 mice, ultimately slowing HD progression. Nonetheless, this issue deserves further investigation.

**Funding:** This work was supported by the European Regional Development Fund (ERDF), through the Centro 2020 Regional Operational Programme (Projects HealthyAging2020, Centro-01-0145-FEDER-000012; PTDC/NEUNMC/0412/2014; PTDC/SAU-TOX/117481/2010); by COMPETE 2020 (Operational Programme for Competitiveness and Internationalization); by a Seed Fund from European Huntington Disease Network; by Swedish Research Council; by NeuroSweden; by Kocks Foundation; by Portuguese national funds via - Fundação para a



Ciência e a Tecnologia (projects: PTDC/NEU-NMC/0412/2014; PTDC/SAU-TOX/117481/2010; UIDB/NEU/04539/2020); by Santander-Totta & Faculty of Medicine, University of Coimbra (PEPITA 2018); and by European Social Fund (Post-Doctoral Researcher Contract SFRH/BPD/84473/2012 to A. I. Duarte).

## 5. CO-ADMINISTRATION OF LIRAGLUTIDE AND GHRELIN STIMULATES BRAIN CORTICAL PENTOSE PHOSPHATE PATHWAY AND KREBS CYCLE IN R6/2 MOUSE FOR HUNTINGTON'S DISEASE

Daniela F Silva<sup>1,2\*</sup>, Débora Mena<sup>1,2,3\*</sup>, Marie Sjögren<sup>4</sup>, Inês N Alves<sup>1,2,3</sup>, Catarina R Oliveira<sup>1,2,5</sup>, Paula I Moreira<sup>1,2,6</sup>, Maria Björkqvist<sup>4</sup>, Ana I Duarte<sup>1,2,4,7</sup>

1-CNC - Center for Neuroscience and Cell Biology, Rua Larga, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-CIBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Rua Larga, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Brain Disease Biomarker Unit, Department of Experimental Medical Sciences, Wallenberg Neuroscience Center, Lund University, Lund, Sweden; 5-Laboratory of Biochemistry, Faculty of Medicine, Coimbra, Portugal; 6-Laboratory of Physiology, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Institute for Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal.

\*Both authors contributed equally

E-mail: dani\_malyk@hotmail.com

**Introduction:** Huntington's disease (HD) is an autosomal dominant neurodegenerative disease that may include energy deficits and cachexia. Since it remains incurable, but shares common features with type 2 diabetes (T2D), we hypothesized that co-administration of liraglutide (an effective anti-T2D and anorectic drug) with the orexigenic hormone ghrelin alleviates brain cortical glucose dysmetabolism in HD.

**Objectives:** We aimed to analyze the effect of a 2-week subcutaneous co-injection of liraglutide and ghrelin on brain cortical glucose metabolism in the early symptomatic HD R6/2 mouse.

**Methods:** We used colorimetry and fluorimetry to measure key markers of glycolysis, pentose phosphate pathway and Krebs cycle in brain cortical lysates.

**Results:** Liraglutide plus ghrelin tendentially increased brain cortical glucose 6-phosphate dehydrogenase activity and decreased fructose 6-phosphate levels in R6/2 mice. This suggests a stimulation of glucose 6-phosphate metabolism via the pentose phosphate pathway. Their lower brain lactate levels upon the co-administration was mirrored by a slight increase in the activities of citrate synthase,  $\alpha$ -ketoglutarate dehydrogenase and malate dehydrogenase, suggesting a stimulation of Krebs cycle.

**Conclusion:** Liraglutide plus ghrelin may stimulate brain cortical glucose 6-phosphate metabolism via the pentose phosphate pathway and Krebs cycle in R6/2 mice. However, this issue deserves further clarification.

**Funding:** This work was supported by the European Regional Development Fund (ERDF), through the Centro 2020 Regional Operational Programme (Projects HealthyAging2020, Centro-01-0145-FEDER-000012; PTDC/NEUNMC/0412/2014; PTDC/SAU-TOX/117481/2010); by COMPETE 2020 (Operational Programme for Competitiveness and Internationalization); by a Seed Fund from European Huntington Disease Network; by Swedish Research Council; by NeuroSweden; by Kocks Foundation; by Portuguese national funds via - Fundação para a Ciência e a Tecnologia (projects: PTDC/NEU-NMC/0412/2014; PTDC/SAU-TOX/117481/2010; UIDB/NEU/04539/2020); by Santander-Totta & Faculty of Medicine, University of Coimbra (PEPITA 2018); and by European Social Fund (Post-Doctoral Researcher Contract SFRH/BPD/84473/2012 to A. I. Duarte).

## 6. MIOCLONIAS PÓS-ANÓXIA CEREBRAL: SÍNDROME DE LANCE-ADAMS

Margarida Costa Pereira, Ismael Carneiro, Ana Machado Lima  
Centro de Reabilitação do Norte, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho  
Email: amargaridacp@gmail.com

**Introdução:** As mioclonias pós-anóxia são uma possível complicação neurológica da paragem cardio-respiratória (PCR). Podem ser agudas, surgindo nas primeiras 12 horas após dano cerebral anóxico; ou crónicas, manifestando-se dias ou semanas após PCR como mioclonias despoletadas pela acção ou estímulo sensitivo, em doentes em estado de vigília. Esta última é também conhecida por síndrome de Lance-Adams – uma entidade rara, com menos de 150 casos descritos na literatura.

**Caso Clínico:** Mulher de 65 anos, com factores de risco cardiovasculares. Em Novembro de 2019, é internada por enfarte agudo de miocárdio. Por imagem suspeita em radiografia torácica, realiza TC que demonstra nódulo pulmonar no lobo inferior direito. Submetida a biópsia transtorácica, evoluindo no pós-procedimento com hemorragia da via aérea superior e 3 episódios de PCR com actividade eléctrica sem pulso. Internada na Unidade de Cuidados Intensivos, com necessidade de intubação OT e suporte vasopressivo, durante duas semanas. Em provável contexto de encefalopatia anóxica, apresenta crise convulsiva única, tendo iniciado levetiracetam. Nos dias seguintes à PCR, desenvolve movimentos descoordenados, involuntários, nos membros inferiores e língua, impossibilitando marcha e dificultando a fala. Assumido provável síndrome de Lance-Adams – aumentada dose de levetiracetam e introduzido clonazepam, com melhoria. Em Janeiro de 2020, é transferida para o Centro de Reabilitação do Norte para programa de reabilitação intensivo. Apresenta, à admissão: tetraparesia, mioclonias da língua despoletadas pelo início do discurso, bem como nos membros inferiores, com marcha não funcional, e disfagia. A avaliação neuropsicológica demonstra alterações da atenção, memória e funcionamento executivo. Encontra-se a realizar programa de reabilitação individualizado e dirigido aos défices.

**Conclusão:** A patofisiologia da síndrome de Lance-Adams não está ainda esclarecida, assim como o tratamento mais eficaz. O seu reconhecimento tardio pode levar a terapêutica anti-convulsivante inadequada e incapacidade prolongada do doente. Os autores realçam a abordagem e importância do programa de reabilitação neste caso.

## 7. ALTERAÇÕES PSIQUIÁTRICAS NA DOENÇA DE HUNTINGTON COMO PONTO DE PARTIDA PARA O DIAGNÓSTICO E ORIENTAÇÃO – 2 CASOS CLÍNICOS

João Furtado Simas<sup>1</sup>, Carla Rio<sup>1</sup>, Sofia Martins<sup>1</sup>, Manuel Gonçalves-Pinho<sup>1,3</sup>, João Pedro Ribeiro<sup>1</sup>

1-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal; 2-Department of Community Medicine, Information and Health Decision Sciences, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; 3-Center for Health Technology and Services Research (CINTESIS), Porto, Portugal.  
E-mail: simasjoao@hotmail.com

**Introdução:** A doença de Huntington (DH) é uma patologia neurodegenerativa caracterizada por sintomas motores, cognitivos e psiquiátricos. Estes últimos são muito diversos e podem preceder as alterações motoras.

**Objetivos:** A descrição destes dois casos visa realçar a importância de conhecer adequadamente a diversidade de manifestações psiquiátricas na DH.

**Metodologia:** Descrição observacional de casos clínicos; consulta de processos clínicos.

**Casos Clínicos: Caso 1:** Homem, 55 anos, sem antecedentes psiquiátricos. Admitido no SU de Psiquiatria por quadro psicótico com 1 ano de evolução – afirmava ser perseguido por quadrilha envolvendo patrão e esposa. Adicionalmente, apresentava movimentos involuntários da cabeça e tronco há 2 anos, em agravamento. EN: movimentos coreicos de predomínio axial, discinesia orobucal, movimentos coreoatetósicos dos membros superiores (distalmente) e impersistência na protusão lingual. Antecedentes familiares: mãe com coreia e patologia psiquiátrica; irmã com DH confirmada geneticamente. Perante suspeita clínica de DH, orientou-se para consulta de Neurologia e medicou-se com olanzapina, obtendo-se melhoria das alterações psicóticas e motoras.

**Caso 2:** Mulher, 44 anos, antecedentes de alcoolismo (abstinente) e perturbação de ansiedade, admitida em internamento de psiquiatria após tentativa de suicídio (intoxicação medicamentosa). Alta após 12 dias, estável. Uma semana depois, acorre ao SU por sobredosagem medicamentosa, insónia e inquietação, negando ideação suicida. Apresentava movimentos faciais involuntários, previamente descritos, mas mais exuberantes. Solicitou-se colaboração de Neurologia. EN: tiques faciais exuberantes, impersistência motora da língua e coreia predominantemente nos membros inferiores. Antecedentes familiares: pai e vários tios paternos com coreia; tio paterno cometera suicídio. Observada posteriormente em consulta de Neurologia com subsequente confirmação genética de DH.

**Conclusão:** Os casos apresentados demonstram manifestações psiquiátricas da DH (ideação suicida e psicose) que, pela sua exuberância e impacto na funcionalidade, configuram frequentemente motivo primário de procura de ajuda médica; isto reforça a pertinência da colaboração interpares, pesquisa de antecedentes familiares e elevada suspeição diagnóstica.

## Doença de Parkinson e outros Parkinsonismos

### 8. PARKINSONISMO INVULGAR EM DOENTE COM CAVERNOMATOSE DOS GÂNGLIOS DA BASE

Helena Machado, Ana André, Catarina Félix, Carlos Sanchez  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve, Portugal.  
E-mail: helenafm7@gmail.com

**Introdução:** A doença de Parkinson idiopática (DPI) é a síndrome parkinsoniana mais comum, com boa resposta à levodopa. O diagnóstico diferencial com parkinsonismo secundário é importante pela diferente resposta ao tratamento e prognóstico.

**Caso Clínico:** Homem de 53 anos, com história de epilepsia secundária a cavernomatose múltipla e tremor grave apendicular e do mento, medicado com zonisamida 100 mg/dia, propranolol 120 mg/dia e carbamazepina 400 mg/dia. Ao longo de 6 meses ocorre agravamento do tremor e instala-se quadro de lentidão nas actividades quotidianas e acinesia nocturna. Ao exame neurológico apresenta síndrome acinético-rígida grave, apendicular e cervical, mais marcada à direita; com tremor de repouso, mais evidente à direita; hipomímia; sialorreia e incapacidade para a marcha. Ausência de sinais piramidais, autonómicos, cerebelosos ou declínio cognitivo. A RM crânio-encefálica revelou múltiplos cavernomas envolvendo as regiões palido-capsulares bilateralmente. O estudo analítico foi negativo. Foi

realizada prova terapêutica com levodopa com titulação até 300 mg/dia com moderada resposta da síndrome acinético-rígida, do tremor e da marcha, possibilitando a marcha com andarilho após 2 semanas de tratamento. O DaTscan realizado posteriormente revelou perda de neurónios pré-sinápticos nigroestriatais nos núcleos caudados bilateralmente, de predomínio esquerdo.

**Conclusão:** Reportamos um caso invulgar de parkinsonismo num doente com múltiplos cavernomas dos gânglios da base, com progressão rápida de um quadro com características clínicas sugestivas de causa vascular e degenerativa, com moderada resposta à levodopa e com DaTscan positivo, pelo que consideramos apresentar etiologia mista.

### 9. DOENÇA DE PARKINSON DE INÍCIO EM IDADE JOVEM E VARIANTE RARA DO GENE DCTN1: COINCIDÊNCIA OU RARA APRESENTAÇÃO FENOTÍPICA?

Marta Sequeira, Filipe Godinho, Manuel Machado, Andreia Fernandes, João Lourenço

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

E-mail: martasequeira117@gmail.com

**Introdução:** Mutações no gene *DCTN1* estão diretamente implicadas na etiologia da Síndrome de Perry – doença autossómica dominante rara, caracterizada por parkinsonismo, sintomas psiquiátricos e hipoventilação central. Contudo, outras mutações incomuns têm sido associadas a diferentes fenótipos, tais como doença de Parkinson (DP), PSP, ELA e demência frontotemporal.

**Objetivo:** Apresentar um caso clínico de fenótipo de DP em doente com mutação rara no gene *DCTN1*.

**Métodos:** Caso clínico.

**Resultados:** Homem, 55 anos, VIH positivo sob terapêutica antirretroviral com carga viral indetetável, com história familiar de pai com demência e primo paterno direito com DP. Iniciou seguimento no nosso centro em 2018 por quadro com evolução clínica desde os 40 anos de síndrome parkinsoniana forma acinético-rígida associada a distonia marcada - mão estriatal bilateral e distonia em inversão dos pés. Ao exame neurológico também se destacavam movimentos sacádicos hipométricos, síndrome de Pisa e instabilidade postural ligeira. Assistiu-se a uma melhoria clínica significativa com doses elevadas de levodopa (DEL = 1700 mg/dia). Realizou RM-CE que revelou acentuada redução do sinal correspondente à neuromelanina na substância nigra e *locus coeruleus* e ausência do nigrossoma. Pediu-se painel genético de parkinsonismo que evidenciou uma variante em heterozigotia no gene *DCTN1* (c.414+1G>A). Por apresentar discinesias bifásicas e flutuações *off* incapacitantes, foi submetido a protocolo pré-cirúrgico de DBS, revelando 61% de melhoria na prova de levodopa e ausência de psicopatologia ou de deterioração cognitiva significativas.

**Conclusão:** Segundo a *Genome Aggregation Database* esta variante tem uma frequência de 0,00003%, aparentemente ainda sem casos patológicos relatados. Contudo, a análise genética desta variante prevê uma abolição do local dador de splicing, inferindo-se disrupção da proteína codificada pelo *DCTN1*. Dada a raridade desta variante, apenas se pode atribuir possível implicação no fenótipo deste doente, sugerindo-se estudo genético dos familiares e estudo de expressão do RNA mensageiro para clarificar o seu papel etiológico.



## 10. RESOLUÇÃO DO TREMOR DE REPOUSO NA DOENÇA DE PARKINSON APÓS HEMATOMA CEREBELOSO

Leonor Rebordão, Ângela Abreu, João Peres

Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora/Sintra, Portugal

E-mail: mleonor.rebordao@gmail.com

**Introdução:** O mecanismo do tremor na doença de Parkinson (DP) não está totalmente esclarecido. Crê-se que existem dois circuitos distintos, o circuito dos gânglios da base, cuja actividade anormal é responsável pela indução do tremor, e o circuito cerebelo-tálamo-cortical, em que o tremor gerado pelo tálamo é modelado/reforçado pelo cerebelo, em particular a sua frequência e amplitude. Descrevemos um caso em que se registou resolução do tremor de repouso em doente com DP após hematoma cerebeloso ipsilateral.

**Caso Clínico:** Homem, 74 anos, ex-fumador, com história de adenocarcinoma da próstata, seguido em Consulta de Neurologia por DP idiopática, com 11 anos de evolução e Hoehn&Yahr de 2. Ao exame neurológico apresentava lentificação das sacadas horizontais, rigidez e bradicinédia moderada dos membros superiores e inferiores e tremor de repouso do membro superior direito (MSD), tipo flexão-extensão, amplo, incapacitante, sem componente postural ou cinético (UPDRS-III tremor 7), medicado com 800 mg de levodopa/benserazide 200/50 mg, levodopa/benserazida CR 100 mg, rasagilina 1 mg e opicapone 50 mg. Recorreu ao Serviço de Urgência por quadro de instalação súbita de cefaleia occipital, prostração, vômitos e instabilidade da marcha. À admissão apresentava-se hipertenso (170/89 mmHg), sonolento e com discreta diminuição da força muscular do MSD (NIHSS 2). Realizou TC-CE e posteriormente RM-CE que revelaram hematoma cortico-subcortical hemisférico cerebeloso direito com extensão ao pedúnculo cerebeloso médio direito e à porção superior do vérmis. Considerou-se etiologia hipertensiva tendo tido alta medicado e assintomático. Na consulta seguinte, 6 meses depois do evento, objectivou-se resolução do tremor de repouso (UPDRS-III tremor 0).

**Conclusão:** A resolução do tremor de repouso após hematoma cerebeloso ipsilateral reforça a hipótese de que o cerebelo possa desempenhar um papel fulcral na fisiopatologia do tremor na DP.

## 11. COMPLICAÇÕES ASSOCIADAS ÀS TERAPIAS AVANÇADAS NA DOENÇA DE PARKINSON: INFUSÃO SUBCUTÂNEA CONTÍNUA DE APOMORFINA E ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA

Inês Antunes Cunha<sup>1</sup>, Inês Gomes<sup>1</sup>, Mário Sousa<sup>1</sup>, Ricardo Pereira<sup>2</sup>, Manuel Rito<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Cristina Januário<sup>1</sup>

1-Consulta de Doenças de Movimento, Serviço de Neurologia, CHUC; 2-Unidade de Estereotaxia e Neurocirurgia Funcional, Serviço de Neurocirurgia, CHUC.

Email: ines.anticunha@gmail.com

**Introdução:** As terapias avançadas da doença de Parkinson (DP), nomeadamente a infusão contínua subcutânea de apomorfina e a estimulação cerebral profunda (ECP), são modalidades terapêuticas eficazes no tratamento da DP. No entanto, em raras ocasiões podem desenvolver complicações, por vezes inesperadas, que exigem intervenção médica urgente.

Apresentamos dois casos clínicos, que demonstram duas

complicações raras associadas a estas terapêuticas.

**Casos Clínicos: Caso 1:** Mulher, 47 anos, com DP com 12 anos de evolução, que por flutuações motoras incapacitantes e insuficiente resposta a ajustes da terapêutica dopaminérgica oral, é submetida a infusão subcutânea contínua de apomorfina com melhoria significativa da sintomatologia. Nos primeiros dois dias, apresentou quadro auto-limitado de hiper-sonolência, náuseas e tonturas. Nove dias após o início da infusão, e mantendo uma excelente resposta à terapêutica, desenvolve um quadro de febre associado a lesões cutâneas exuberantes eritematosas e urticariformes compatível com toxicodermia, confirmada por biopsia cutânea.

**Caso 2:** Homem, 72 anos, com DP desde os 48 anos, submetido a cirurgia de ECP no núcleo subtalâmico (NST) por complicações motoras de difícil controlo com terapêutica dopaminérgica oral. Cinco meses depois e apesar da resposta motora favorável, por sinais inflamatórios locais, teve necessidade de duas cirurgias de revisão por deiscência da loca do gerador subcutâneo infraclavicular. Posteriormente, por ferida cutânea do couro cabeludo associado a exteriorização da extensão do eléctrodo direito, houve necessidade de remoção do mesmo. Um ano depois, desenvolve quadro de fraqueza muscular que culmina em diagnóstico de síndrome de Guillain-Barré.

Serão apresentados vídeos e fotografias das complicações descritas.

**Conclusão:** Apesar da excelente resposta, as terapias avançadas podem associar-se a complicações graves. Um elevado grau de suspeição clínica e identificação atempada destas situações é da maior importância de modo a evitar efeitos adversos mais graves e/ou sequelas permanentes, como estes dois casos bem ilustram. Nas duas situações, a magnitude destes efeitos obrigou à suspensão dos tratamentos.

## 12. LEVODOPA-CARBIDOPA INTESTINAL GEL FOR TREATMENT OF MOTOR FLUCTUATIONS AND DYSKINESIA IN ADVANCED PARKINSON'S DISEASE INTERIM RESULTS OF STUDY DUOGLOBE

David G. Standaert, MD, PhD<sup>11</sup>, Jason Aldred, MD<sup>2</sup>, Marieta Anca-Herschkovitsch, MD<sup>3</sup>, Thomas L. Davis, MD<sup>4</sup>, Robert Iansek, BMedSci, MBBS, PhD, FRACP, OAM<sup>5</sup>, Norbert Kovács, MD, DSc<sup>6</sup>, Mustafa Siddiqui, MD<sup>7</sup>, Francesco E. Pontieri, MD<sup>8</sup>, Mihaela Simu, MD<sup>9</sup>, Lars Bergmann, MD<sup>10</sup>, Pavnit Kukreja, PharmD<sup>10</sup>, Mei Li, PhD<sup>10</sup>, K. Ray Chaudhuri, MD, DSc<sup>11</sup>

1-University of Alabama at Birmingham, Birmingham, AL, USA; 2-Selkirk Neurology, Spokane, Washington, USA; 3-Edith Wolfson Medical Center, Holon, Israel; 4-Vanderbilt University Medical Center, Nashville, TN, USA; 5-Kingston Centre, Monash Health, Melbourne, Australia; 6-University of Pécs, Pécs, Hungary; 7-Wake Forest School of Medicine, Winston Salem, North Carolina, USA; 8-Sapienza University of Rome, Rome, Italy; 9-Victor Babes University of Medicine and Pharmacy, Timisoara, Romania; 10-AbbVie, Inc., North Chicago, IL, USA; 11-King's College and King's College Hospital, London, United Kingdom.

**Objective:** Assess the effectiveness of levodopa-carbidopa intestinal gel (LCIG) on motor fluctuations and dyskinesias in advanced Parkinson's disease (PD) patients treated in routine clinical practice.

**Background:** Although LCIG improves "Off" time in advanced PD patients, prospective, long-term, multinational data on dyskinesia and other outcomes in routine clinical practice are limited.

**Design/Methods:** DUOGLOBE is the first multinational observational study of LCIG in routine care, including US sites, with 3-years follow-up. The primary outcome is mean change

in patient-reported "Off" time; secondary outcomes include dyskinesia duration and severity, as measured by the recently developed Unified Dyskinesia Rating Scale (UDysRS). Outcomes were collected at baseline, and at scheduled visits closest to months (M) 3, 6, and 12 ( $\pm$  14 days) in this interim analysis.

**Results:** 139 patients are included in this interim analysis (78%  $\geq$ 65 years old; 51%  $\geq$ 10 years' disease duration), and sample sizes became limited over time due to patients not yet achieving later visits. LCIG treatment significantly reduced patient-reported "Off" time (mean decrease from baseline to M12: -4.1 hours) irrespective of sex, age, and disease duration. Dyskinesia assessed by UDysRS significantly improved and was maintained through M12 (mean decrease from baseline: -12.7). Improvements according to UPDRS part IV scores for duration of "Off" time (through M12), dyskinesia duration (through M6), dyskinesia-related disability (through M12), and dyskinesia-related pain (through M12) were also observed. Safety was consistent with LCIG's known profile.

**Conclusion:** This interim analysis confirms the improvement in "Off" time with LCIG in routine clinical practice. This first analysis using UDysRS, and supporting data from UPDRS part IV, showed that LCIG treatment was also associated with a reduction in dyskinesia duration and severity. These findings provide further evidence for the real-world effectiveness of LCIG on motor fluctuations and duration and severity of dyskinesia.

## Ataxias

### 13. NOVA MUTAÇÃO PONTUAL DO GENE CACNA1A ASSOCIADA A SCA6 COM ATAXIA CEREBELOSA NÃO PURA

Sofia Rodrigues<sup>1</sup>, Mariana Rocha<sup>2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz de Lisboa, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia; 3-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 4-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.  
E-mail: anasofia.grodrigues@gmail.com

**Introdução:** A ataxia espinocerebelosa tipo 6 (SCA 6) é classicamente causada por uma mutação por expansão de triplete no exão 47 do gene *CACNA1A*, em heterozigotia. Apesar de frequentemente descrita como ataxia cerebelosa progressiva pura, vários fenótipos têm sido reportados, incluindo alteração sensibilidade profunda, neuropatia periférica ou parkinsonismo.

**Caso Clínico:** Homem de 38 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, que inicia aos 15 anos um quadro insidioso, inicialmente episódico e posteriormente lentamente progressivo, de desequilíbrio da marcha. Aos 18 anos, as alterações da marcha tornaram-se persistentes, condicionando múltiplas quedas. Sem história familiar de doenças neurológicas e sem consanguinidade. Aos 38 anos, apresenta ao exame neurológico nistagmo horizontal-rotatório na supravisão, disartria ligeira, paraparesia grau 4, ROTs abolidos e RCP em extensão bilateralmente, alteração da sensibilidade profunda apendicular, ataxia apendicular, marcha atáxica com necessidade de apoio para deambulação e Romberg positivo. Da investigação etiológica, destaca-se a TC-CE e RM-CE, sem alterações relevantes; e avaliação analítica com vitamina E normal. Os estudos genéticos para ataxia de Friedreich, o estudo de mutações por expansão em genes associados a ataxias dominantes, e o estudo de mutações associadas a paraparesias espásticas revelaram-se negati-

vos. Por painel NGS de ataxias cerebelosas, foi identificada uma mutação em heterozigotia no gene *CACNA1A* (c.6403C>T).

**Conclusão:** Apresentamos um doente com provável SCA6 com quadro de ataxia cerebelosa, com início na adolescência, associada a alterações piramidais e da sensibilidade profunda. Embora a SCA 6 seja classicamente associada a uma mutação por expansão de triplete no gene *CACNA1A*, existem raros casos descritos na literatura associados à presença de outras mutações pontuais neste gene. Do nosso conhecimento, este é o primeiro caso descrito com SCA6 associada à mutação c.6403C>T, mutação esta descrita num caso de ataxia episódica tipo 2, e ilustra a importância da descrição de casos clínicos para as associações fenótipo-genótipo raras.

### 14. ATAXIA ESPÁSTICA AUTOSSÓMICA RECESSIVA DE CHARLEVOIX-SAGUENAY – UM DIAGNÓSTICO EM IDADE ADULTA

Margarida Ferro, Filipe Godinho, Marta Sequeira, João Lourenço  
Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

E-mail: margaridaferrosantos@gmail.com

**Introdução:** A ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) é uma doença rara, endémica na região do Quebec, com uma prevalência estimada em Portugal de 0,07/ 100 000 habitantes. Esta doença é caracterizada pela tríade: ataxia cerebelosa lentamente progressiva com início nos primeiros anos de vida; polineuropatia sensitivo-motora, e sinais piramidais. A ARSACS é causada por mutações no gene *SACS* (13q12), estando descritas mais de 150 mutações, podendo contribuir para a variabilidade fenotípica.

**Objetivos:** Apresentar um caso clínico de diagnóstico em idade adulta de ARSACS, em heterozigotia composta.

**Caso Clínico:** Mulher de 40 anos, caucasiana, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, iniciou pelos 9 anos dificuldade na marcha com agravamento paulatino. Pelos 30 anos refere deterioração do padrão da marcha por espasticidade dos membros inferiores. Ao exame neurológico destaca-se: decomposição dos movimentos de perseguição ocular e sacadas hipométricas no olhar vertical; espasticidade marcada e simétrica dos membros inferiores, a condicionar marcha em tesoura; sinal de Babinski bilateral; reflexos osteotendinosos aquilianos abolidos e síndrome neocerebeloso assimétrico, mais evidente à esquerda. Dos meios complementares realizados, destaca-se o eletromiograma compatível com polineuropatia sensitivo-motora axonal e a RM-CE com evidência em T2 de faixas hipointensas na região central e áreas de hipersinal nas regiões laterais da protuberância, assim como atrofia cerebelosa de predomínio vermiano superior. Perante os achados clínicos e imagiológicos, a hipótese diagnóstica de ARSACS foi confirmada pelo estudo genético, com a deteção de duas variantes não previamente descritas, em heterozigotia composta no gene *SACS*, com provável implicação no fenótipo da doente.

**Conclusão:** Apesar da descrição da síndrome clássica, existente no Québec, ocorre significativa variabilidade fenotípica noutras regiões do mundo, resultante das diferentes mutações descritas. Assim, deve-se considerar também este diagnóstico em doentes em idade adulta com aparecimento mais tardio da doença e com curso indolente, como relatamos neste caso.

## Outros

### 15. OXSWATH: AN INTEGRATIVE METHOD FOR A COMPREHENSIVE REDOX-CENTERED ANALYSIS COMBINED WITH A GENERIC DIFFERENTIAL PROTEOMICS SCREENING

Sandra I. Anjo<sup>1,2,3\*</sup>, Matilde N. Melo<sup>1</sup>, Lílíana R. Loureiro<sup>1,4</sup>, Lúcia Sabala<sup>1,4</sup>, Pedro Castanheira<sup>5</sup>, Mário Grãos<sup>1,5,6</sup>, Bruno Manadas<sup>1,6</sup>

1-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Sciences and Technology, University of Coimbra, Portugal; 3-Faculty Medicine, University of Coimbra, Portugal; 4-Department of Chemistry, University of Aveiro, Aveiro, Portugal; 5-Biocant, Biotechnology Transfer Association, Cantanhede, Portugal; 6-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra (IIIUC), Coimbra, Portugal. Email: bmanadas@gmail.com/sandra.isabel.anjo@gmail.com

**Background:** Most of the redox proteomics strategies are focused on the identification and relative quantification of cysteine oxidation without considering the variation in the total levels of the proteins. However, protein synthesis and protein degradation belong also to the regulatory mechanisms of the cells, being therefore important to consider the changes in total

protein levels in PTMs-focused analyses, such as cysteine redox characterization.

**Methods:** In this work, a novel integrative approach combining the SWATH-MS method with differential alkylation using a combination of commonly available alkylating reagents (oxSWATH) was presented. The proposed method was tested using a redox-regulated protein and further applied to a comparative analysis of secretomes obtained from cells cultured under control or oxidative stress conditions to strengthen the importance of considering the overall proteome changes.

**Results:** Using the OxSWATH method it was possible to determine both the relative proportion of reduced and reversible oxidized oxoforms, as well as the total levels of each fraction by taking into consideration the total levels of the protein. Therefore, using OxSWATH the comparative analyses can be performed at two different levels by considering the relative proportion or the total levels at both peptide and protein level. Moreover, since samples are acquired in SWATH-MS mode, besides the redox centered analysis, a generic differential protein expression analysis can be also performed, allowing a truly comprehensive evaluation of proteomics changes upon the oxidative stimulus.

**Conclusion:** OxSWATH allows the integration of the information regarding relative cysteine oxidation with the analysis of the total protein levels in a cost-effective high-throughput approach.

## Comunicações Orais I

Sábado, dia 17.10.2020, 8h45-10h45

Moderadores: José Vale, Tiago Outeiro

### 1. INERTIAL-SENSOR BASED FULL BODY KINEMATICS ASSESSMENT REVEAL HIGHER GAIT VARIABILITY IN PATIENTS WITH EVIDENCE OF DOPAMINERGIC DENERVATION WITH 123I-FP-CIT SPECT

Marcelo D Mendonça<sup>1,2,3</sup>, Joaquim Alves da Silva<sup>1,2</sup>, Francisco Oliveira<sup>4</sup>, Albino Oliveira-Maia<sup>1,2,4</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>5</sup>, Durval C Costa<sup>4</sup>, Rui M Costa<sup>1,7</sup>, Ricardo Matias<sup>1,6</sup>

1-Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; 2-NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisbon, Portugal; 4-Champalimaud Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; 5-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 6-Campus Neurologico Sénior, Torres Vedras, Portugal; 7-Escola Superior de Saúde, Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, Portugal; 7-Department of Neuroscience, Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York, USA. E-mail: marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org

**Background:** Differential diagnosis of Parkinson's disease (PD) remains challenging with frequent mis and underdiagnosis. DaTscan has been a useful technique for assessing the integrity of the nigrostriatal pathway loss, however, it is still unavailable in most non-specialized clinical centres, making imperative the search for other easy and low-cost solutions.

**Objectives:** Asses the role of inertial-sensor full body ki-

nematics (FBK) in the distinction of patients with and without dopaminergic denervation (as assessed by 123 I-FP-CIT SPECT – DaTscan)

**Methods:** We invited all subjects referred for DaTscan in our nuclear medicine unit for participation. A set of 15 inertial sensors was used to collect FBK from each participant while walking in a 30 meters corridor. Clinical assessment was also performed.

**Results:** Twenty subjects were recruited, from which 10 were found to have evidence of dopaminergic denervation. Both groups had 7 women, there were no age differences ( $68.4 \pm 7.8$  vs  $66.6 \pm 7.4$  years,  $p=0.809$ ), and the denervated group scored higher in the MDS-UPDRS III ( $29.0 \pm 16.2$  vs  $15.3 \pm 10.3$ ,  $p=0.031$ ). Classical spatio-temporal kinematic variables and joint angular velocities were not different between groups. However, non-linear gait variability metrics were found to be significantly different between groups. The anterior-posterior harmonic ratio, a gait-stability metric, was reduced in the denervated subjects ( $1.89 \pm 1.07$  vs  $3.1 \pm 1.78$ ,  $p=0.049$ ), with an accompanying increase in the width of the main frequency in the same axis ( $0.26 \pm 0.04$  vs  $0.23 \pm 0.01$ ,  $p=0.015$ ), representing a gait variability increase.

**Conclusion:** A preliminary analysis of this ongoing study revealed that subjects with evidence of dopaminergic denervation have a significantly higher gait variability than those without dopaminergic denervation. Besides identifying a possible role of these metrics in the differential diagnosis of PD they could also be helpful in early detection.

## 2. A IMPORTÂNCIA DA AVALIAÇÃO QUANTITATIVA DA MARCHA NA DOENÇA DE HUNTINGTON

José Vilaça-Costa, Inês Ferro, Pedro Sá, Adriana Pascoal, Carolina Lourenço, Paula Amorim, Jorge Lains  
Centro de Medicina e de Reabilitação da Região Centro – Rovisco Pais  
E-mail: vcostajose@gmail.com

**Introdução:** A marcha resulta de sequências motoras cíclicas, bem definidas, ideais para avaliação quantitativa (AQ). A doença de Huntington (DH) cursa frequentemente com alterações da marcha, por vezes o primeiro sinal da doença.

**Objetivos:** Demonstrar o papel da AQ da marcha na abordagem da DH.

**Métodos:** Revisão narrativa das bases de dados PubMed/Medline com pesquisa das palavras-chave “gait analysis AND Huntington disease” (MeSHterms). De 86 artigos encontrados, foram manualmente selecionados todos aqueles com relação entre a AQ da marcha e a abordagem clínica da DH (14 artigos).

**Resultados:** A AQ da marcha (parâmetros temporo-espaciais, cinemáticos e cinética), através de métodos simples (sensores portáteis) ou complexos (laboratórios instrumentados), demonstrou acuidade elevada para a DH. Dentre outras, a diminuição da velocidade da marcha à custa da redução da cadência e da passada, o encurtamento do primeiro passo assim como a inclinação anterior do tronco, são características compensatórias da marcha da DH. Adicionalmente, observa-se alta flutuação/variabilidade da marcha, explicada em parte pelos movimentos involuntários associados, promovendo a perda de ritmo e equilíbrio. Alguns estudos caso-contrôle demonstraram a distinção da AQ da marcha entre doentes saudáveis, pré-sintomáticos e sintomáticos, permitindo caracterizar a sua gravidade e progressão, ao invés de escalas clínicas objetivas. Mirek et al demonstrou que a reeducação individualizada da marcha, com correção postural e treino de coordenação, normalizou a alteração de parâmetros da marcha previamente detetados na AQ, culminando em ganho de velocidade.

**Conclusão:** A AQ da marcha na DH poderá ser determinante no diagnóstico precoce, nem sempre identificado por escalas clínicas, e indicar a gravidade, progressão da doença e resposta à terapêutica. A reabilitação, nomeadamente com reeducação da marcha, poderá assim ser adaptada à patologia e ao indivíduo, corrigindo mecanismos compensatórios detetados, com impacto na prevenção de quedas, ganho de funcionalidade e qualidade de vida.

## 3. INCREASED AUTOPHAGY-DEPENDENT C-SRC/FYN DEGRADATION IN HUNTINGTON'S DISEASE – IMPACT ON NMDAR ACTIVITY

Lígia Fão<sup>1,3</sup>, Sandra I. Mota<sup>1,2,3</sup>, A. Cristina Rego<sup>1,2,3</sup>

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.  
E-mail: ligia.fao@outlook.com

**Introduction:** Huntington's disease (HD) is an autosomal dominant progressive neurodegenerative disorder that affects 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 members of the Src Kinase Family, are enriched in striatal neurons, and are implicated in brain neuronal development, transmission, synaptic regulation of NMDAR activity and mitochondrial function. Furthermore, c-Src/Fyn are activated by ROS.

**Goals:** These observations favor a common inter-player between mHTT and HD-related neuronal dysfunction, suggesting a relevant role for c-Src/Fyn-regulated pathways in HD pathogenesis, which we will explore.

**Methods:** Thus, in this study, we analyzed total levels and activation of c-Src/Fyn in different HD models as well as the influence of autophagy on c-Src/Fyn regulation. We also investigated the role of these tyrosine kinases on NMDAR regulation in HD context.

**Results:** Our data showed consistent decreased c-Src/Fyn levels and activation in several models, namely in human postmortem caudate brain samples, brain tissue and primary neurons from YAC128 transgenic mice and STHdh<sup>Q111/Q111</sup> cells, when compared to the respective controls. Importantly, c-Src/Fyn decreased levels, at least partially, are explained by increased autophagy of both proteins. Moreover, in YAC128 mouse primary striatal neurons the decrease of c-Src/Fyn levels seems to be local-dependent and is evident in distal neurites and postsynaptic density, where it coincides with diminished PSD-95 levels and puncta, suggesting a role of c-Src/Fyn on synapse 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 Ca<sup>2+</sup> levels.

**Conclusion:** Thus, we demonstrate for the first time a direct involvement of c-Src/Fyn tyrosine kinases in HD pathogenesis, supporting that c-Src/Fyn-related pathways may constitute potential neuroprotective targets in HD.

**Acknowledgments:** Supported by the European Regional Development Fund (ERDF), through the Centro 2020 Regional Operational Programme: project CENTRO-01-0145-FEDER-000012-HealthyAging2020, the COMPETE 2020 - Operational Programme for Competitiveness and Internationalisation, and the Portuguese national funds via FCT – Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I.P.: project POCI-01-0145-FEDER-007440.

## 4. ATAXIA E TOSSE – A PROPÓSITO DE UMA FAMÍLIA

Maria João Malaquias<sup>1</sup>, Catarina Mendes Pinto<sup>2</sup>, Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Jorge Oliveira<sup>3</sup>, João Freixo<sup>3</sup>, Ana Aires Silva<sup>4</sup>, Pedro Abreu<sup>4</sup>, Cristina Rosado Coelho<sup>5</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chá<sup>1</sup>, Marina Magalhães<sup>1,6</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Celular e Molecular (IMBC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (I3S), Universidade do Porto, Porto; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 6-Serviço de Neurologia, Hospital Padre Américo, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel, Porto.  
E-mail: mariajcmalaquias@gmail.com

**Introdução:** A síndrome de CANVAS (“cerebellar ataxia with neuropathy and vestibular areflexia syndrome”) caracteriza-se pela tríade ataxia, neuropatia sensitiva e vestibulopatia bilateral, sendo que em 30%-40% dos casos pode ocorrer tosse crónica. Em 2019, foi associada a uma expansão patogénica, entre a 400 e 2000 unidades repetitivas AAAAG, localizada no gene que codifica a subunidade 1 do fator de replicação C (RFC1).

**Objetivos:** Caracterização clínico-imagiológica e genealógi-



ca de uma família com síndrome de CANVAS, associada a defeitos genéticos no *RFC1*.

**Metodologia:** Revisão dos processos clínicos e pesquisa de expansão patogénica no locus *RFC1*, por PCR convencional e RP-PCR.

**Resultados:** Família de 15 irmãos (10 vivos), pais não consanguíneos, ambos falecidos tardiamente, sem doença neurológica conhecida. O caso-índice (65 anos, feminino) referia episódios de tosse com 20 anos de evolução, a que se associavam, desde os 60, desequilíbrio e dormência dos dedos. Ao exame, apresentava hipostesia peúga-luva e das taxias instáveis. Três irmãos partilham o mesmo fenótipo (casos B, C, D). A RM cerebral dos casos índice, B e C mostrou atrofia do vérmis cerebeloso e a eletromiografia nos dois primeiros revelou polineuropatia sensitiva axonal grave. No caso C, a videonistagmografia documentou disfunção vestibular bilateral. Os estudos genéticos anteriores, no caso B, através do painel NGS multigene para ataxias hereditárias (145 genes) e das taxias dominantes causadas por expansões (*SCA1-3* e *6-7*) e no caso C, da *SCA2*, não identificaram causa genética. Posteriormente, no caso-índice foram identificadas expansões patogénicas da unidade repetitiva AAGGG, em ambos os alelos do *RFC1*.

**Conclusão:** Apresentamos uma família, com hereditariedade autossómica recessiva, com quadro de tosse espasmódica a preceder, em décadas, o início de uma ataxia lentamente progressiva. Pretende-se salientar o envolvimento do locus *RFC1*, o primeiro gene identificado associado à síndrome de CANVAS, como causa importante de ataxia de início tardio.

## 5. PILOT TESTING OF THE INTEGRATED PARKINSON'S DISEASE CARE NETWORK: FEASIBILITY, EFFICACY OUTCOMES AND COST DESCRIPTION ANALYSIS.

Tiago A. Mestre<sup>1,2,3</sup>, Dorothy Kessler<sup>4,5</sup>, Julia Shen<sup>3</sup>, Ahmed Basndwah<sup>3</sup>, Heba Shinawi<sup>3</sup>, Coreen Nussey<sup>3</sup>, Avery Orman<sup>3</sup>, Diane Côté<sup>2</sup>, Claire Liddy<sup>5,6</sup>, Kednapa Thavorn<sup>2,8</sup>, Monica Taljaard<sup>2,8</sup>, David Grimes<sup>1,2,3</sup>

1-University of Ottawa Brain and Mind Research Institute, Ottawa, Ontario, Canada; 2-The Ottawa Hospital Research Institute, Ottawa, Ontario, Canada; 3-Division of Neurology, Department of Medicine, University of Ottawa, The Ottawa Hospital Ottawa, Ontario, Canada; 4-School of Rehabilitation Therapy, Queen's University, Louise D. Acton Building, Kingston, Ontario, Canada; 5-C.T. Lamont Primary Health Care Research Centre, Bruyère Research Institute, Ottawa, Ontario, Canada; 6-Department of Family Medicine, University of Ottawa, Ottawa, Ontario, Canada; 7-The Ottawa Method's Center, The Ottawa Hospital Research Institute, Ottawa, Ontario, Canada. 8-School of Epidemiology and Public Health, University of Ottawa, Ontario, Canada.  
E-mail: tmestre@toh.ca

**Objective:** To assess the feasibility of the Integrated Parkinson's Disease Care Network (IPCN), a new care model in PD, by assessing health-related outcomes, patient/caregiver experience and/or costs.

**Background:** The multiple needs of patients with PD challenge the healthcare system traditionally focused in a physician-centered care delivery. Multispecialty care is an attractive model in PD, but it has shown small to no measurable health benefits and significant costs. We have developed a novel pragmatic integrated care model for PD, the IPCN, based on care integration, self-management, and health technology.

**Methods: Study overview:** single center pre-post design study. "Newly-diagnosed PD" (n=25; PD diagnosis < 1 year) and "advanced PD" (n=75; PD diagnosis > 8 years, H&Y (off ≥

3) were invited to experience the IPCN for 6 months. **Assessments:** A) Evaluation of the IPCN implementation and study enrollment, B) Clinical assessments (PDQ-8, MDS-UPDRS part I-III, GDS, CGI-C, PACIC+, Zarit Caregiver Burden Questionnaire) at baseline, 3 and 6 months. **Data analyses plan:** Descriptive statistics and repeated measures linear regression analysis for changes in response over time (p<0.05).

**Results:** We recruited 100 subjects in 6 months. After the IPCN program, there was a patient-reported improvement in chronic care experience (PACIC+: 1.1 95% CI 0.9 - 1.4) and 72 (76.6%) caregivers were (much) satisfied. 22 (24.7%) of participants felt (very) much improved. Only in the 'advanced PD' group there was an improvement in health outcomes (PDQ8: 3.4 points, 95% CI 0.8 - 6.0). There was no significant change for mean monthly societal costs (C\$ -239.44; 95% CI C\$ -549.53, C\$ 70.65).

**Conclusion:** The IPCN is feasible and well received by patients. Preliminary evidence suggests a positive impact of IPCN on care perception, quality of life. The data inform and support a future cluster randomized trial to evaluate the effectiveness of the IPCN.

## 6. O PAPEL TERAPÊUTICO DA ESTIMULAÇÃO MAGNÉTICA TRANSCRANIANA REPETITIVA NA DOENÇA DE HUNTINGTON

Inês Ferro, Xénia Verraest, Pedro Sá, José Vilaça Costa, César Pires, Adriana Pascoal, Carolina Lourenço, Jorge Lains, Filipe Carvalho  
Centro de Medicina e de Reabilitação da Região Centro – Rovisco Pais.  
E-mail: ines.ferro@roviscopais.min-saude.pt

**Introdução:** A estimulação magnética transcraniana repetitiva (rTMS) é um método de neuromodulação que parece ser benéfico para o controlo sintomático da doença de Huntington.

**Objetivos:** Revisão da evidência científica disponível sobre o tratamento sintomático da doença de Huntington com rTMS.

**Metodologia:** Foi realizada uma pesquisa na PubMed, Medline e EMBASE com as palavras-chave "Huntington's Disease" e "Repetitive transcranial magnetic stimulation" e respetivos MeSH terms. Foram incluídos artigos disponíveis em inglês, sem restrição de data, referentes ao uso de rTMS para tratamento sintomático da doença de Huntington, excluídos os referentes ao uso de TMS para estudo fisiopatológico. Foram selecionados 10 dos 43 artigos que surgiram da pesquisa.

**Resultados:** A estimulação cerebral não invasiva tem o intuito de ser um benefício adicional ao tratamento convencional. Até à data, apenas 2 estudos investigaram a eficácia da rTMS na doença de Huntington. A estimulação de baixa frequência da área motora suplementar (SMA) parece ser um alvo terapêutico promissor na doença de Huntington. Os estudos mostraram uma diminuição significativa dos movimentos coreicos (com melhoria do score na *Unified Huntington's Disease Rating Scale*) com rTMS de 1Hz sobre a SMA, sugerindo que a supressão da excitabilidade desta área possa melhorar os sintomas de Huntington. Já a estimulação com frequências de 5Hz não surtiu efeito neste sentido. Mostrou-se, adicionalmente, que há melhoria de sintomas não motores, tais como a depressão, com estimulação com frequências de 1Hz sobre a área do córtex motor primário (M1).

**Conclusão:** O potencial neuromodulador da rTMS parece ser útil para redução dos sintomas coreicos, restaurando a plasticidade cortical. Contudo, os efeitos benéficos da TMS são ligeiros a moderados e de curta duração. A repetição de sessões (rTMS) aumenta o benefício clínico, mas o desenvolvimento de um protocolo exige um melhor entendimento sobre os mecanismos subjacentes e estudos controlados randomizados com maiores amostras.



## 7. RILUZOL NUMA COORTE DE ATAXIAS HEREDITÁRIAS

Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Diogo Pereira<sup>1</sup>, Carolina Lemos<sup>2,3</sup>, João Chaves<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, José Barros<sup>1,3</sup>, Joana Damásio<sup>1,2</sup>  
 1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santo António, CHUP – Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-UniGENe e CGPP, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 3-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal.  
 E-mail: ana.sardoeira@gmail.com

**Introdução:** O riluzol modula a hiperexcitabilidade neuronal dos núcleos cerebelosos profundos através da estimulação da abertura de canais de potássio. É recomendado por sociedades de Neurologia no tratamento de ataxias hereditárias, desde 2014.

**Objetivo:** Análise do uso do riluzol na prática clínica, numa população de doentes com ataxias hereditárias.

**Métodos:** Elaboramos um protocolo contemplando avaliações clínicas/analíticas periódicas, com registo sistemático do exame neurológico e da SARA (*Scale for Assessment and Rating of Ataxia*). Obtivemos autorização institucional, científica e ética, para o uso "off-label". Consideramos a descida de um ponto na SARA como clinicamente relevante. Análise estatística com recurso ao IBM®SPSS®(v.26) para um  $\alpha=0,05$ .

**Resultados:** Entre outubro/2017 e maio/2019, 51 doentes foram tratados, 28 mulheres (54,9%), com média de idades de 48,7 anos (desvio padrão=16,4). Dezoito doentes (35,3%) tinham doença de Machado-Joseph, 10 (19,6%) ataxia de Friedreich, 7 (13,7%) SCA2, 3 (5,9%) sem gene para ataxia identificado e 13 tinham outras naturezas. A média de duração da doença à data de início foi 18,3 anos (12,8); a pontuação média na SARA foi 17,9 (8,7). Cinco doentes não iniciaram medicação; nos restantes 46, o tempo médio de tratamento foi 13,5 meses (8,9). Os efeitos adversos registados foram em 5 (10,9%) elevação das transaminases, em 3 (6,5%) anemia, e em 4 (8,7%) outros; oito interromperam a medicação por este motivo. Aos 3 (T1) e 12 (T2) meses, mantinham-se sob tratamento 34 e 24 doentes, respectivamente. Dos doentes tratados em T1, 4 (11,8%) apresentaram retrogressão, 19 (55,9%) manutenção e 12 (35,3%) progressão na SARA; em T2, 4 doentes (16,7%) retrogrediram, 8 (33,3%) mantiveram e 14 (58,3%) elevaram os índices. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas ( $p > 0,05$ ).

**Conclusão:** Não encontramos descida relevante na SARA e registamos maior frequência de efeitos adversos, ao contrário de estudos prévios com riluzol, possivelmente pela heterogeneidade clínica e genética da nossa população.

## 8. COREIA HEREDITÁRIA BENIGNA POR MUTAÇÃO DO GENE ADCY5

Ângela Abreu, Leonor Rebordão, Carlos Figueiredo, Cristina Costa  
 Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca. E.P.E.  
 E-mail: angela.abreu@hff.min-saude.pt

**Introdução:** Variantes do gene *ADCY5* têm sido associadas a múltiplos fenótipos, incluindo a síndrome de discinésias e mioquimias faciais familiares, coreia e distonia paroxísticas e a distonia-coreia autossómica dominante. Mais raramente podem manifestar-se como uma coreia hereditária benigna, cuja causa mais frequente é uma mutação do gene *NKX2-1*. Neste último caso, trata-se de uma coreia não progressiva ou lentamente progressiva com início na infância ou adolescência, que se pode associar a hipotireoidismo e alterações respiratórias.

**Caso Clínico:** Homem de 70 anos, com história de movimen-

tos coreiformes generalizados com início na infância. Estes movimentos involuntários agravavam-se com stresse emocional. O quadro manteve-se sem agravamento significativo ao longo do tempo, condicionando, no entanto, raras quedas e algum desequilíbrio na marcha.

Um irmão, já falecido, e um primo teriam movimentos involuntários semelhantes. À observação, o doente apresentava movimentos coreicos apendiculares de predomínio distal, muito discreta coreia axial, lentificação nos movimentos alternados e diminuição do balanceio do membro superior direito, sem rigidez, distonia, mioquimias faciais, tremor ou ataxia associados. A investigação molecular incluiu teste genético para mutações do *NKX2-1* (negativo); subsequentemente, foi detectada uma variante - c.1262C>T (p.(Ser421Leu))- em heterozigotia no gene *ADCY5*. Esta variante não se encontra descrita, mas uma análise bioinformática indica que será provavelmente patogénica.

**Conclusão:** Este caso pretende realçar que, perante um caso de coreia familiar não associada a alterações cognitivas e após exclusão de mutações do gene *NKX2-1*, se deve considerar testar o gene *ADCY5*, mesmo na ausência de mioquimias faciais.

## 9. ANÁLISE VISUAL DA NEUROMELANINA E DO NIGROSSOMA-1 NA DOENÇA DE HUNTINGTON

Carla Guerreiro<sup>1,2,3</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>3,4</sup>, Madalena Rosário<sup>4</sup>, Giulia Galati<sup>5</sup>, David Berhanu<sup>1</sup>, Rita Moiron Simões<sup>6,7</sup>, Nilza Gonçalves<sup>3,5</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>3,5,7</sup>, Sofia Reimão<sup>1,2,3</sup>  
 1-Serviço de Imagiologia Neurológica, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Clinica Universitária de Imagiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 5-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; 7-CNS – Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal.  
 E-mail: cleaoguerreiro@gmail.com

**Introdução:** A degenerescência progressiva do estriado é característica da Doença de Huntington (DH), estando também descrita perda de neurónios dopaminérgicos da *substantia nigra* (SN) e *locus coeruleus* (LC) e disrupção da homeostase do ferro. No entanto, a relevância e extensão destas alterações permanece pouco esclarecida. Biomarcadores de ressonância magnética (RM) recentemente desenvolvidos, como a RM sensível à neuromelanina (NM) (RM-NM) e a visualização do Nigrossoma-1, permitem a avaliação *in vivo* da NM na SN e LC, bem como a deposição de ferro na SN.

**Objectivo:** Utilizar novos métodos de RM para caracterizar o envolvimento da SN e do LC na DH, através da análise visual da RM-NM e do N1 para caracterização das alterações nigro-estriadas nesta patologia.

**Metodologia:** Estudo comparativo transversal entre doentes com DH e controlos saudáveis (CS). Foi realizada a avaliação visual da área e intensidade de sinal da NM na SN e LC (normal/reduzida) e do N1 (presente/ausente). O Fisher's exact test foi usado para comparar os grupos. Adicionalmente, a área da NM da SN foi obtida por meio de segmentação semi-automática e a mediana foi usada para análise não paramétrica.

**Resultados:** Doze pacientes com DH e 13 CS foram incluídos. O sinal da NM na SN e no LC encontrava-se consistentemente reduzido na DH ( $p = 0,011$  e  $p = 0,004$  respetivamente). A análise visual e semi-quantitativa da área da NM na SN não

mostrou diferenças significativas entre os grupos. Não foram encontradas diferenças significativas na análise do N1.

**Conclusão:** A redução do sinal da NM no LC e na SN corrobora achados neuropatológicos anteriores de disfunção nigrostriada na DH. Adicionalmente, os resultados reforçam a acuidade da avaliação visual da NM e do N1 em estudos de imagem por RM, um método simples e disponível que permite a avaliação da função nigrostriada, nomeadamente na DH.

## 10. HUNTINGTON'S DISEASE: WHY, HOW AND WHEN ARE THE PATIENTS HOSPITALIZED? A PSYCHIATRIC APPROACH

Manuel Gonçalves-Pinho<sup>1,3</sup>, João Furtado Simas<sup>3</sup>, Carla Rio<sup>3</sup>, João Pedro Ribeiro<sup>3</sup>, Alberto Freitas<sup>1,2</sup>

1-Department of Community Medicine, Information and Health Decision Sciences, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; 2-Center for Health Technology and Services Research (CINTESIS), Porto, Portugal; 3-Department of Psychiatry and Mental Health, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal. E-mail: manuelpinho19@gmail.com

**Introduction:** Huntington's disease (HD) is a neurodegenerative disease that leads to cognitive, motor and psychiatric impairments. Previous studies demonstrated that psychiatric manifestations may precede motor symptoms for about a decade.

**Objective:** We aim to analyse HD hospitalizations in all Portuguese public hospitals, characterising the hospitalizations with a primary diagnosis of a psychiatric disorder (PD).

**Methods:** We conducted a retrospective observational study that analysed all hospitalizations from Portuguese public hospitals between 2000 and 2016 from a national database. Hospitalizations with a primary or secondary diagnosis of HD were selected based on ICD-9-CM code 333.4 (Huntington's chorea). Primary diagnoses were grouped based on the CCS – Clinical Classification Software. Age, sex, Length of stay (LoS), estimated charges and in-hospital mortality were analysed throughout the study period.

**Results:** 1667 hospitalizations of HD were registered in Portugal between 2000 and 2016. Hospitalizations in male patients represent 51.5% of all episodes and the mean age at discharge is 58.4 and 55.0 years respectively for male and female patients. In-hospital mortality of HD hospitalizations is 8.8%. Median LoS is 8.0 days. The estimated charges of all hospitalizations sum up to 4.41M€ with a mean hospitalization cost of 2,647.37€. There were 90 hospitalizations (5.4% of all hospitalizations) registered with a primary diagnosis of a PD. The most frequent categories of primary diagnosis were mood disorders (37.8%; n=34) and *Schizophrenia and other psychotic disorders* (22.2%; n=20). PD related episodes have a lower mean age when compared with all hospitalizations without a primary diagnosis of PD (44.5 vs. 57.5 years;  $p < 0.001$ ) and a longer median LoS (13.5 days;  $p < 0.001$ ).

**Conclusion:** HD hospitalizations with a primary diagnosis of

a PD occur in a younger subgroup of patients, reinforcing that psychiatric manifestations may be present in an earlier stage of HD. Mood disorders represent the most common cause of PD related hospitalization in HD.

## 11. TOXINA BOTULÍNICA ECOGUIADA NO TRATAMENTO DO TREMOR DE AÇÃO DO MEMBRO SUPERIOR: RESULTADOS DO TRATAMENTO NUMA SÉRIE HOSPITALAR

Carlos Figueiredo<sup>1</sup>, Leonor Rebordão<sup>1</sup>, Rita Simões<sup>2</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>3</sup>, Cristina Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria E-mail: cfigueiredo91@gmail.com

**Introdução:** O tremor de acção dos membros superiores está presente em múltiplas patologias neurológicas e pode condicionar incapacidade significativa. Os tratamentos farmacológicos orais, proporcionam a alguns doentes um benefício limitado e uma alta incidência de efeitos adversos. A toxina botulínica tipo A encontra-se atualmente recomendada como opção de tratamento no tremor essencial. O apoio ecográfico permite garantir a administração correcta nos músculos a tratar, evitando simultaneamente o atingimento de estruturas vasculares-adjacentes.

**Caso Clínico:** Descrevemos nove doentes com tremor incapacitante do membro superior com refractariade a múltiplos esquemas terapêuticos ou contra-indicação para fármacos orais, com idades entre os 27 e 91 anos. Seis doentes apresentavam tremor essencial; os restantes tinham tremor cerebeloso por degenerescência cerebelosa etanólica ou perturbação do desenvolvimento, ou tremor de Holmes por lesão desmielinizante mesencefálica. Os doentes foram avaliados clinicamente através de *Goal attainment scaling* (GAS) antes e após um tratamento com toxina botulínica tipo A sob controlo ecográfico de músculos de um dos membros superiores. A maioria dos doentes realizou entre uma e três infiltrações ecoguiadas (mediana de três tratamentos) e foram usadas doses médias totais de 119U de abobotulinumtoxin A (5 casos) e 81U de onabotulinumtoxin A (4 casos), em músculos agonistas e antagonistas proximais e ou distais de um dos membros superiores, seleccionados conforme as características do tremor. O tratamento traduziu-se em benefício na escala GAS com melhoria funcional em oito casos (GAS *change* médio de 18,7). Em apenas um dos casos não existiu um benefício clínico sustentado. Registou-se um evento adverso, parésia não incapacitante de um dedo.

**Conclusão:** Esta pequena série vem corroborar a utilidade da toxina botulínica em casos seleccionados de tremor de acção do membro superior. O tratamento com toxina botulínica administrado sob controlo ecográfico, poderá ser contemplado como alternativa ou complemento da medicação oral, com benefício funcional significativo para os doentes.

## Comunicações Orais II

Sábado, dia 17.10.2020, 14h00-15h30

Moderadores: Cristina Rego, Mário Miguel Rosa

### 1. OPICAPONA NA DOENÇA DE PARKINSON – UMA EXPERIÊNCIA DE “VIDA REAL”

Filipa Meira Carvalho<sup>1</sup>, Jorge Diogo da Silva<sup>2</sup>, José Araújo<sup>1</sup>, Diana Matos<sup>1,3</sup>, Joana Pinto<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 2-Instituto de Ciências da Vida e da Saúde (ICVS), Universidade do Minho, Braga, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal.  
E-mail: filipacmeirac@gmail.com

**Introdução:** A opicapona é uma estratégia terapêutica recente para as flutuações motoras de doentes com doença de Parkinson (DP) sob levodopa. Este fármaco tem eficácia e segurança demonstrada em ensaios clínicos.

**Objetivos:** Avaliar a experiência de um centro com a opicapona, com interpretação de dados de “vida real”.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, com recolha de variáveis clínicas relevantes relativas a doentes com DP observados em consulta que iniciaram opicapona entre janeiro e dezembro de 2019. A perceção clínica de melhoria dos sintomas foi avaliada através da Escala de Impressão Clínica Global (GCI). Foram também avaliadas outras variáveis, como alterações na dose diária equivalente de levodopa (DDEL), efeitos adversos, suspensão da terapêutica e motivos de descontinuação.

**Resultados:** A opicapona foi iniciada em 35 doentes com DP (idade média: 71,2±8,9 anos; 63% sexo masculino), sendo que 26 destes foram reavaliados em consulta pelo menos uma vez. A GCI revelou uma perceção clínica de melhoria sintomática logo após início da terapêutica. A introdução da opicapona permitiu a redução da DDEL em 13 doentes (redução média: 226,5±125,6 mg). Dezanove doentes experienciaram pelo menos um dos seguintes efeitos adversos: discinésias (n=12), hipotensão ortostática (n=4), obstipação (n=3), tonturas (n=3), alucinações (n=2), xerostomia (n=1) e estado confusional (n=1). As discinésias reportadas como efeito lateral surgiram, na sua maioria, em doentes que já as tinham experienciado antes do início desta terapêutica (n=10; 83,3%). A opicapona foi descontinuado em 6 doentes pelos efeitos laterais. As discinésias constituíram o motivo mais comum de descontinuação (n=3; 50%).

**Conclusão:** Os dados de “vida real” deste estudo, e de acordo com os ensaios clínicos, mostram que a opicapona foi bem tolerado e apresentou benefícios terapêuticos em doentes com DP avançada, incluindo redução da DDEL. As discinésias, refletindo maior disponibilidade dopaminérgica, foram o efeito adverso mais comum e o principal motivo de suspensão da opicapona.

### 2. MERKEL'S TREMOR: DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

Leonor Rebordão<sup>1</sup>, Ângela Abreu<sup>1</sup>, Alexandre Gironell<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora/Sintra, Portugal; 2-Unidad de Trastornos del Movimiento, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, Espanha.  
E-mail: mleonor.rebordao@gmail.com

**Introduction:** Angela Merkel, german chancellor, presented with several episodes of tremor, which were widely discussed. Despite tremor assesment implying observation and neurological examination, we tried to characterize it through the

available videos and display the differential diagnosis.

**Case Report:** Angela Merkel is a 65 year-old woman, with unknown clinical or familiar history, who presented 3 episodes of tremor within two months. According to the videos conveyed by social media, tremor was present in orthostatism, with bilateral lower limbs (LL) and truncal major involvement and upper limbs (UL) minor involvement, had high frequency despite being visible (<10Hz) and disappeared when walking. No other neurological signs as global bradykinesia, postural changes or gait impairment were evident. All things considered the diagnostic hypothesis were enhanced physiologic tremor (EPT), essential tremor (ET), tremor in Parkinson's disease (PD) and orthostatic tremor (OT). In favour of EPT there is the frequency, the bilateral and symmetric involvement and a trigger (possibly anxiety or hypoglycemia), against there is the LL involvement (unusual) and the presence only in orthostatism. In favour of ET there is the bilateral, symmetric, UL and LL involvement and the high frequency, against there is de novo appearance and the presence only in orthostatism. As to DP, against there is the high frequency, the bilateral and mainly truncal and LL involvement and the absence of tremor in rest as well as other neurological signs. In favour of OT the age, the presence only in orthostatism, the LL, truncal and UL involvement (OT plus?) and the disappearance when sitting and walking. The lower frequency is against, rising the hypothesis of slow OT, reported in the setting of underlying disorders as PD.

**Conclusion:** As far as we can see the most probable diagnosis would be orthostatic tremor, primary or secondary. Essential tremor cannot be excluded. Further investigation would be necessary.

### 3. INERTIAL SENSOR-BASED KINEMATICS ASSESSMENT IN THE DIFFERENTIAL DIAGNOSIS OF PARKINSON'S DISEASE AND ATYPICAL PARKINSONISM

Pedro Ferreira<sup>1,2</sup>, Marcelo D Mendonça<sup>1,3,4</sup>, Raquel Barbosa<sup>3,4</sup>, Bruna Meira<sup>4</sup>, Joaquim Alves da Silva<sup>1,3</sup>, Rui M Costa<sup>1,6</sup>, Ricardo Matias<sup>1,5</sup>

1-Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; 2-Instituto Superior de Engenharia de Lisboa; 3-NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisbon, Portugal; 5-Escola Superior de Saúde, Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, Portugal; 6-Department of Neuroscience, Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York NY 10032, USA.

E-mail: marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org

**Background:** The use of wearable devices to study human movement has been progressively expanding in the filed of movement disorders. However, the role of these tools on differential diagnosis of movement disorders remains unclarified.

**Objective:** Identify kinematic features that distinguish Parkinson's Disease (PD) from atypical parkinsonisms.

**Methods:** From a neurology outpatient clinic, we've recruited 32 subjects with a diagnosis of Parkinson's Disease (PD), 11 subjects with an Atypical Parkinsonism (AP) and 33 age matched controls. Subjects were evaluated on a subjectively repor-

ted “good on” state. Using a set of 7 inertial sensors, leveraged by biomechanical models, we’ve assessed subject lower-limb kinematics and posture during a 3x20 m walk.

**Results:** PD and AP subjects presents significantly smaller (stride length:  $0.92 \pm 0.18$  m vs  $1.1 \pm 0.14$  m  $p < 0.001$ ) and slower (gait speed:  $0.77 \pm 0.20$  m/s vs  $1.00 \pm 0.19$  m/s) movements when compared to control. Using 162 gait-related metrics a random forest model with 10-fold cross validation yielded a classification accuracy of 82.9% predicting parkinsonism/non-parkinsonism. AP patients differed from the PD cohort with lower ranges of motions in the ankle joints ( $22.12^\circ \pm 6.47^\circ$  vs  $29.83^\circ \pm 6.59^\circ$ ,  $p < 0.001$ ) with higher velocity asymmetries in hip and ankle joints (AP:  $0.656 \pm 0.563$  m/s vs PD  $0.268 \pm 0.177$  m/s,  $p=0.002$ , AP:  $1.586 \pm 1.227$  m/s, PD  $0.636 \pm 0.537$  m/s,  $p=0.002$ ) with the opposite in the knee joint (AP:  $0.656 \pm 0.563$  m/s PD:  $0.919 \pm 0.710$  m/s,  $p=0.001$ ).

**Conclusion:** With a fast and standardized movement assessment protocol (<5 minutes/patient) we were able to extract and identify kinematic differences between parkinsonian and healthy subjects. Expanding and optimizing these results across different stages of PD and AP could provide important insight for differential diagnosis and clinical assessment.

#### 4. DOENÇAS DO MOVIMENTO HIPERCINÉTICAS – 10 ANOS DE INTERNAMENTOS NUM HOSPITAL TERCIÁRIO

Rita Rodrigues<sup>1</sup>, Renata Souto Silva<sup>1</sup>, Mariana Branco<sup>1</sup>, Marina Magalhães<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto.  
E-mail: arodrigues.rita@gmail.com

**Introdução:** As doenças do movimento, hipo ou hiperkinéticas, são doenças crónicas e, em geral, de seguimento em ambulatório. Contudo, em algumas situações específicas, como as formas de apresentação aguda ou complicações/intercorrências de doença crónica, estes doentes necessitam de internamento.

**Objetivos:** Caracterização clínica dos doentes internados por doenças hiperkinéticas num serviço de Neurologia de um hospital terciário.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos doentes admitidos no serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto por DMH aguda ou subaguda entre 2008 e 2018.

**Resultados:** Foram incluídos 14 doentes de um total de 5238 internamentos, com idade média de  $62,6 \pm 20,5$  anos (30-87). O tipo de DMH mais comum foi a coreia ( $n=10$ ), seguida das mioclonias ( $n=3$ ). Relativamente à etiologia, as DMH induzidas por fármacos ( $n=4$ ), as discinésias relacionadas com a doença de Parkinson (DP) ( $n=4$ ) e a doença de Huntington (DH) ( $n=3$ ) foram as mais comuns. Outras etiologias incluíram a doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) ( $n=1$ ), a hiperglicemia não-cetótica ( $n=1$ ) e a síndrome do anticorpo antifosfolipídico ( $n=1$ ). Cinco doentes tinham doença neurológica subjacente (DP e DH). Sete doentes realizaram RM cerebral que revelou achados característicos em dois: no doente com hiperglicemia não-cetótica com hipersinal em T1 e hipossinal em T2 no putamen esquerdo, e no doente com DCJ com hipersinal em T2-FLAIR e DWI nos putamina, caudados e córtex temporo-occipito-parietal bilateralmente. Treze dos 14 doentes tiveram alta melhorados (1 curado e 12 melhorados). No doente com DCJ a morte foi inevitável. A duração média de internamento foi de  $12,8 \pm 11,4$  dias (2-44).

**Conclusão:** Os internamentos por DMH são situações raras.

A DMH induzida por fármacos e as discinésias associadas à DP foram as causas que mais frequentemente motivaram o internamento. O internamento permitiu a otimização da terapêutica e a estabilização funcional da maioria dos doentes.

#### 5. TRANSLATIONAL RESEARCH IN BIOMARKER DISCOVERY: - A PILOT STUDY ON CIRCULATORY MITOCHONDRIAL PROTEINS AS PARKINSON'S DISEASE POTENTIAL BIOMARKERS

Sandra I. Anjo<sup>1,2</sup>, Patrícia Valério dos Santos<sup>3</sup>, Luiza Rosado<sup>4</sup>, Graça Baltazar<sup>3</sup>, Inês Baldeiras<sup>1,2,5</sup>, Diana Pires<sup>6</sup>, Andreia Gomes<sup>6</sup>, Cristina Januário<sup>5</sup>, Miguel Castelo-Branco<sup>6</sup>, Mário Grãos<sup>1,7,8</sup>, Bruno Manadas<sup>1,8</sup>

1-CNC - Center for Neuroscience and Cell Biology, UC, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, UC, Coimbra, Portugal; 3-Centro de Investigação em Ciências da Saúde (CICS-UBI), Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal; 4-Centro Hospitalar Cova da Beira, E.P.E., Covilhã, Portugal; 5-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 6-Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research (CIBIT), Coimbra, Portugal; 7-Biocant, Biotechnology Transfer Association, Cantanhede, Portugal; 8Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra (IIUC), Coimbra, Portugal.

E-mail: sandra.isabel.anjo@gmail.com

**Background:** The conventional pipelines for biomarker discovery are very challenging analyses, which may justify, in part, the low reproducibility and success of the biomarker studies. Therefore, in this pilot study, a translational approach was introduced to overcome the drawbacks of these conventional pipelines.

**Methods:** The proposed translational approach was initiated by the analysis of secretomes from cells cultured under control or well-defined oxidative stress conditions, followed by the identification of proteins related to PD-pathologic mechanisms that were altered between the two conditions. This pipeline was further translated into the analysis of undepleted plasma samples from 28 control and 31 PD patients.

**Results:** From the secretome analysis, several mitochondrial-related proteins were found to be able to distinguish the two secretomes. In a similar way, two mitochondrial-related proteins were found to be significantly changed in a PD cohort compared to matched controls and to create a discriminant model with potential diagnostic value. Both proteins are associated with apoptotic mitochondrial changes, which may correspond to potential indicators of cell death. Importantly, the quantification of one of the proteins was only possible due to its previous identification in the secretome analysis.

**Conclusion:** An adaptation of a translational pipeline for biomarker selection was presented and transposed to neurological diseases, in the present case Parkinson's disease. The novelty and success of this pilot study may arise from the combination of: i) a translational research pipeline, where plasma samples are interrogated using knowledge previously obtained from the evaluation of cells' secretome under oxidative stress; ii) the combined use of statistical analysis and an informed selection of candidates based on their link with relevant disease mechanisms, and iii) the use of SWATH-MS, an untargeted MS method that allows a complete record of the analyzed samples and a targeted data extraction of the quantitative values of proteins previously identified.



## 6. SÍNDROME CORTICOBASAL: ANÁLISE CLÍNICA E NEUROPATOLÓGICA DUMA SÉRIE DE CASOS DO PORTUGUESE BRAIN BANK

Sara Duarte<sup>1</sup>, Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Catarina Mendes Pinto<sup>2</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>3</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>, Manuel Melo Pires<sup>4</sup>, Ricardo Taipa<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, University of Oxford, UK ; 4-Portuguese Brain Bank, Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto.

E-mail: sararibeiro.neurologia@chporto.min-saude.pt

**Introdução:** A síndrome corticobasal (SCB) descreve um fenótipo clínico que se associa a um espectro heterogêneo de patologias. Da mesma forma, os achados patológicos de degenerescência corticobasal (DCB) associam-se a diversas síndromes clínicas.

**Objetivos:** Descrição da série de doentes com SCB do *Portuguese Brain Bank* (PBB).

**Metodologia:** Análise retrospectiva das características clínicas, imagiológicas e neuropatológicas da série de doentes com diagnóstico clínico de SCB do PBB. Os exames de imagem foram avaliados de forma “cega” relativamente ao estudo neuropatológico.

**Resultados:** Identificaram-se 7 doentes com SCB, com mediana de idade de início de 64 anos (mín=52; máx=88), de falecimento de 72 anos (mín=61; máx=92) e duração média de doença de 9,14 anos (DP=4,97). A sintomatologia inicial caracterizou-se por alterações cognitivas/comportamentais em 3 doentes, alterações da marcha em 2 doentes e síndrome parkinsoniana assimétrica num doente (informação clínica não disponível numa doente). Quatro cumpriam os critérios de diagnóstico clínico de DCB. O estudo imagiológico estava disponível em 6 doentes (5 ressonâncias e uma tomografia computadorizada) e todos apresentavam alterações sugestivas de doença neurodegenerativa com diferentes graus de atrofia e padrão de distribuição distinto. Em 3 doentes as alterações eram compatíveis com DCB. Patologicamente, a SCB associou-se com 5 patologias distintas: doença de Alzheimer (2), paralisia supranuclear progressiva (2), degenerescência corticobasal (1), degenerescência lobar frontotemporal (1) e doença severa de pequenos vasos (1).

**Conclusão:** A nossa série confirma a heterogeneidade da SCB. Tendo em consideração o recente desenvolvimento de terapêuticas modificadoras de doença (doença de Alzheimer e taupatas), torna-se cada vez mais relevante a caracterização dos aspetos clínicos, neuropatológicos e imagiológicos da SCB, correlacionando-os com as possíveis patologias subjacentes.

## 7. PROBABILISTIC RESPONSE MAPPING IN A COHORT OF MIXED DYSTONIA PATIENTS WITH BILATERAL PALLIDAL DBS

Carolina Soares<sup>1</sup>, Martin Reich<sup>2</sup>, Francisca Costa<sup>3</sup>, Jonas Roothans<sup>2</sup>, Rui Vaz<sup>4</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>, Jens Volkmann<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Julius-Maximilians-University Würzburg, Serviço de Neurologia, Würzburg, Alemanha; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

E-mail: carolinallsoares03@gmail.com

**Background:** Probabilistic response mapping is a promising tool to estimate the expected benefit of pallidal deep brain stimulation (DBS-GPi) in patients with dystonia.

**Objective:** Assess validity and feasibility of probabilistic response mapping for isolated and combined dystonia.

**Methods:** Registration of atlas, detection of leads and rendering of volume of tissue activated (VTA) were performed using SureTune (Medtronic Inc.) for each patient with generalized and cervical isolated or combined dystonia that underwent bilateral DBS-GPi in our hospital between 2005-2015. Each patient-specific VTA was associated with clinical improvement and the volume with highest likelihood of good outcome was computed. Afterwards, each individual VTA was applied on the previously published probabilistic map (Reich et al 2019); the correlation between predicted and real clinical benefit based on VTA-atlas model was analyzed in a linear regression model.

**Results:** We enrolled 32 patients with a mean follow-up of 3 years (10 of which with combined dystonia). The proportion of non-responders was 9.4% and 24% patients had an excellent response (more than 80% of motor benefit) at 3-years follow-up. Subjects with cervical dystonia had a superior clinical benefit, but these results were not statistically significant (78% vs 62%,  $p=0.098$ ). The volume with highest probability of good outcome was located within the ventroposterior GPi and adjacent subpallidal white matter. A correlation between real clinical improvement and the VTA-atlas model estimation was found. Considering clinical and demographic variables, we are able to explain 32% of the observed variance in DBS response according to this model ( $r^2 = 0.32$ ;  $P = 0.042$ ).

**Conclusion:** There is a correlation between observed and predicted clinical improvement based on VTA-atlas model, even in a “real world” cohort with 31% patients diagnosed with combined dystonia. These results emphasize the clinical potential of probabilistic outcome brain mapping in refining the optimal therapeutic volume for pallidal neurostimulation.

## 8. DOR DE ETIOLOGIA MUSCULOESQUELÉTICA NA DOENÇA DE PARKINSON

Raquel Araújo, Margarida Ribeiro, Sara Caldas Afonso, António Pinto-Camelo

Serviço de Fisiatria, Centro Hospitalar e Universitário do Porto. E-mail: rlaraujo731@gmail.com

**Introdução:** A dor é um sintoma não motor incapacitante na doença de Parkinson (DP) com uma prevalência descrita até 85%. Estão descritos quatro tipos de dor na DP, nomeadamente a musculoesquelética, a relacionada com a distonia, a de origem central e a neuropática ou radicular.

**Objetivos:** Identificar as alterações responsáveis pela dor musculoesquelética na DP e caracterizar a sua etiopatogenia.

**Metodologia:** Foi realizada uma revisão sistemática da literatura utilizando a base de dados PubMed. Dois autores aplicaram independentemente os critérios de inclusão e exclusão definidos. Após análise dos artigos incluídos, foi realizada a sua avaliação e efetuada uma sistematização qualitativa.

**Resultados:** Foram encontrados 71 artigos na pesquisa inicial. Após a aplicação dos critérios de exclusão, foi realizada a leitura integral de 14 artigos, com a seleção final de 6 artigos. Dos artigos incluídos, 4 são casos-controlo e 2 são séries de casos. O número de doentes com DP idiopática incluídos neste estudo é de 1068.

A omalgia foi reportada em 5 artigos. O tempo de evolução da DP, a rigidez e a acinesia correlacionaram-se com o seu



aparecimento. O tilt anterior da omoplata, consequência do aumento da cifose torácica, origina o conflito subacromial. A redução da mobilidade associada às alterações posturais explicam a existência de capsulite adesiva subjacente à omalgia.

A lombalgia foi mais prevalente na DP em todos os artigos que a avaliaram. As alterações posturais, nomeadamente a camptocormia, o aumento do tónus muscular, a dificuldade no

controlo do equilíbrio, assim como um maior número de fraturas vertebrais explicam a etiopatogenia da lombalgia.

**Conclusão:** A omalgia e a lombalgia são os motivos mais comuns de dor musculoesquelética na DP. Não foi possível estabelecer preditores seguros do seu desenvolvimento embora estejam relacionados com o desenvolvimento da DP.

## Clube dos Gânglios da Base

Sábado, dia 17.10.2020, 16h50-18h35

Moderadores: Ana Morgadinho, Inês Carrilho. Nuno Vila-Chã

### 1. IF IT IS NOT MITOCHONDRIAL, WHAT IS THIS?

Deepa Dash<sup>1,2,3</sup>, David Grimes<sup>1,2,3</sup>, Tiago A. Mestre<sup>1,2,3</sup>

1-University of Ottawa Brain and Mind Research Institute, Ottawa, Ontario, Canada; 2-The Ottawa Hospital Research Institute, Ottawa, Ontario, Canada; 3-Division of Neurology, Department of Medicine, University of Ottawa, The Ottawa Hospital Ottawa, Ontario, Canada.

E-mail: tmestre@toh.ca

**Introduction:** An 83-year old gentleman with slowly progressive bilateral eyelid ptosis and slow ocular movements since age 60, together with dysarthria and hypophonia. Mild gait unsteadiness in the first 3-4 years of the disease, followed by progressive slowness not responsive to levodopa/carbidopa. Three years before consultation, imbalance with recurrent falls, mild dysphagia. Slowly progressive decreased sensation in both feet for 10 years.

**Past medical history:** non-contributive.

**Family history:** two brothers (ptosis and ophthalmoparesis); son (ptosis).

**Examination:** hypomimia, severe hypophonia with bilateral ptosis. Severe restriction of EOM in vertical gaze, not improved after VOR. Severe neck and lower limb rigidity. Moderate-severe bradykinesia (4 limbs). Normal limb coordination. Hypo-reflexia (lower limbs). Bilateral foot hyposthesia (joint position sense). Stands up with help. Independent slow gait, normal stance. Falls during the pull test.

**Investigations:** Cerebellar atrophy (brain MRI). Investigations for mitochondrial cytopathy were negative. NCS: mild length dependent neuropathy.

### 2. PARA ALÉM DOS GÂNGLIOS DA BASE: DISTONIA FOCAL COMO MANIFESTAÇÃO TARDIA DE LESÃO CEREBELOSA

Filipa Serrazina<sup>1</sup>, Ana Sofia Correia<sup>1,2</sup>, Raquel Barbosa<sup>1,2</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; 3-Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal.

E-mail: filipa.serrazina@gmail.com; neurologia@chlo.min-saude.pt

**Introdução:** Estudos neurofisiológicos, neuro-imagiológicos e neuroanatômicos têm vindo a sugerir um novo conceito de distonia como uma doença de um circuito que envolve não só os gânglios da base mas também outras regiões cerebrais, nomeadamente o cerebelo.

**Objetivos:** Apresentamos o caso de uma doente com antecedentes de pineocitoma tratado cirurgicamente e que 20 anos depois se apresenta com distonia focal da perna esquerda.

**Caso Clínico:** Senhora de 55 anos com antecedentes de pineocitoma submetido a tratamento cirúrgico há 20 anos, do qual resultou ligeira ataxia dos membros esquerdos e ténues movimentos coreiformes ipsilaterais, mantendo-se capaz de marcha autónoma. Contudo, desde há cerca de 2 anos passou a necessitar de apoio unilateral para a marcha por instalação e agravamento progressivo de postura anómala do membro inferior esquerdo. Ao exame neurológico destaca-se marcha com movimento de hiperextensão da perna e dorsiflexão do pé esquerdo e ainda hemiataxia e movimentos coreoatetósicos dos membros esquerdos sequelares. Não foi notado qualquer benefício com a terapêutica com baclofeno 20 mg/dia nem com trihexifenidilo 12 mg/dia. A RM-CE de controlo não revelou alterações de novo, para além das alterações pós-cirúrgicas, com persistência das áreas de encefalomalácia cortico-subcorticais hemisféricas cerebelosas bilateralmente, de claro predomínio esquerdo, sem sinais de recidiva lesional. Consideramos que a alteração da postura do membro inferior esquerdo corresponde a uma postura distónica, desencadeada sobretudo pelo movimento (distonia cinesigénica).

**Conclusão:** O caso clínico ilustra uma possível manifestação incomum e tardia de lesão cerebelosa, em linha com múltipla evidência experimental e observacional que relaciona as projeções cerebelosas com o desenvolvimento da distonia.

### 3. O CASO DA PROFESSORA COM A "BOCA AO LADO": UM DIAGNÓSTICO NAS ENTRELINHAS

Elisa Martins Silva, Cristina Ionel, Teresa Barata Silvério, Alyne Cordeiro, Miguel Grunho

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada  
E-mail: elisasofiasilva@gmail.com

**Introdução:** A distonia súbita e focal pode ter múltiplas causas, desde etiologias que requerem abordagem emergente (como a patologia cerebrovascular ou tóxica) à etiologia funcional, sendo esta a segunda apresentação mais frequente de doenças do movimento funcionais.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 37 anos, professora, com antecedentes de doença renal crónica e história recente de infecção urinária (ainda sob antibioterapia), foi trazida ao SU em contexto de Via Verde AVC por quadro súbito, iniciado durante uma aula, de disartria e assimetria facial. No exame neurológico apresentava postura de lateralização da mandíbula (com características semiológicas mais frequentemente observadas em quadros funcionais) e tremor mioclónico dos membros superiores, sem sinais

focais. Nesta fase, admitiu-se eventual quadro funcional. Uma história clínica mais pormenorizada revelou novos elementos: a doente reportava sensação contínua, com períodos de exacerbação, de contracção muscular mandibular mantida, por vezes dolorosa, com períodos transitórios de lateralização (bidireccional) e outros de incapacidade de abertura (contracção bilateral dos músculos mastigadores), e ainda dificuldade no controlo da língua (ocasionalmente com torção). Adicionalmente, apurou-se toma de metoclopramida para alívio de náuseas (determinadas pelo antibiótico) nos dois dias anteriores, fármaco que já havia feito antes sem intercorrências. Analiticamente destacava-se agravamento da função renal. Admitindo distonia induzida pela metoclopramida foi administrado biperideno endovenoso, com resolução rápida e completa dos sintomas.

**Discussão:** A semiologia apresentada, particularmente a lateralização mandibular, é frequentemente apontada na literatura como característica de uma síndrome funcional, o que não se verificou neste caso, em que foi diagnosticada (e tratada) uma distonia induzida pela metoclopramida. Numa doente que já havia tomado metoclopramida no passado, considera-se que terá sido o agravamento da função renal, devido à cistite, a aumentar a susceptibilidade para esta reacção adversa. Este caso ilustra a importância duma anamnese minuciosa para o reconhecimento e tratamento rápido e atempado de casos desta natureza.

#### 4. SÍNDROME CORTICOBASAL COM MOVIMENTOS EM ESPELHO

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>, Cláudia Borbinha<sup>1</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1,2</sup>, Raquel Barbosa<sup>1</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-CEDOC -Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa.

E-mail: goncalo2010286@gmail.com

**Introdução:** A síndrome corticobasal (SBC) é caracterizado por parkinsonismo acinético-rígido, movimentos distónicos e mioclónicos associado a sintomas disfunção cortical (apraxia ideomotora, fenómeno *alien limb* ou afasia).

**Objetivos:** Descrição de um caso de síndrome corticobasal de etiologia lesional.

**Caso Clínico:** Senhor de 46 anos, com antecedentes de HVC e VIH-1 (cargas virais negativas e CD4+ > 400 células) e história de TCE esquerdo no passado. Recorre à consulta por quadro insidioso, com 10 anos de evolução caracterizado por movimentos involuntários do membro superior direito, tanto em repouso como em ação, particularmente em tarefas que exigem motricidade fina, podendo ocorrer ocasionalmente ou várias vezes durante o dia. Referia ainda nos últimos anos perturbação sensitiva da mão direita. À observação apresentava discreta rigidez da mão direita. Em repouso eram visíveis mioclonias do segmento distal MSD ao qual se sobrepunha coreoatetose quando os braços se encontravam estendidos. Ao avaliar movimentos finos (como contar dedos ou escrita) com a mão esquerda eram notórios movimentos em espelho da mão direita. Adicionalmente apresentava apraxia ideomotora bem como agrafestesia e astereognosia no membro superior direito. O doente realizou avaliação analítica e EEG sem alterações. A RM-CE revelou discreta atrofia da circunvolução frontal e parietal ascendente esquerda, traduzindo sequela de lesão de natureza incerta. Admitiu-se SBC de etiologia lesional. O doente foi medicado com clonazepam verificando-se significativa melhoria dos movimentos mioclónicos.

**Conclusão:** O SCB está geralmente associado a doenças neurodegenerativas nomeadamente taupatias. Contudo, cada

vez mais são identificados casos relacionadas com etiologias não neurodegenerativas, tal como este caso, implicando uma melhor reflexão acerca desta entidade enigmática.

#### 5. CÃIBRA DO ESCRIVÃO NO FENÓTIPO DE PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 15

Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>, Isabel Alonso<sup>2</sup>, Purificacion Ortiz<sup>3</sup>, José Barros<sup>1,4</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, Clara Barbot<sup>2</sup>, Joana Damásio<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santo António, CHUP – Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-UnIGENE e CGPP, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Nordeste; 4-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto.

E-mail: ana.sardoeira@gmail.com

**Introdução:** A paraparésia espástica hereditária (HSP) tipo 15 é uma forma recessiva e complexa de HSP causada por mutações do gene *ZFYVE26*, que codifica a proteína espastizina, de expressão ubíqua no sistema nervoso. O fenótipo inclui habitualmente deterioração cognitiva e síndrome piramidal, com associação variável de outros sinais.

**Objetivo:** Descrever um caso de HSP15 com início na infância por distonia específica de tarefa.

**Métodos:** Descrição dos dados clínicos, analíticos, imagiológicos e genéticos. Revisão da literatura.

**Resultados:** Doente do sexo masculino oriundo de família consanguínea, com desenvolvimento psicomotor normal na primeira infância. Pelos 7 anos, iniciou tremor da mão direita na escrita e posteriormente dificuldade de aprendizagem. Aos 13 anos, associaram-se alterações no discurso e marcha; ao exame neurológico apresentava tremor postural e de ação dos membros superiores, distonia do membro superior direito induzida pela escrita, com movimentos “em espelho” da mão contralateral, e hiperreflexia osteotendinosa. Foi tratado com levodopa, clonazepam e trihexifenidilo, sem resposta. Apresentou agravamento progressivo, cognitivo e piramidal, com perda de capacidade de marcha pelos 25 anos. Com 32 anos, apresenta discurso escasso com défice de compreensão, anteroflexão do tronco, tetraparésia de predomínio distal, com atrofias e espasticidade marcadas. A RM revelou corpo caloso fino, o EEG identificação global, o cariótipo foi normal, estudo metabólico (piruvato, lactato, cobre e ceruloplasmina séricos, neurotransmissores no LCR) e teste genético para *DYT1* foram negativos. O estudo genético revelou uma variante patogénica em homozigotia, por deleção de quatro bases no exão 25 do gene *ZFYVE26*.

**Conclusão:** A apresentação como distonia específica de tarefa em doente com HSP15 é original, alargando o espectro sindromático de uma das HSP recessivas mais frequentes.

#### 6. TREMOR E DISTONIA PROGRESSIVOS EM DOENTE JOVEM

Rita Rodrigues, Mariana Leitão Marques

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

E-mail: arodrigues.rita@gmail.com

**Introdução:** O tremor e a distonia são dois tipos de movimentos involuntários frequentes e podem coexistir no mesmo doente. A sua abordagem diagnóstica constitui um importante desafio clínico com impacto nas decisões terapêuticas e, conse-

quentemente, no prognóstico funcional dos doentes.

**Objetivos:** Apresentação e discussão diagnóstica de uma doente acompanhada na consulta de doenças do movimento do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga desde 2017.

**Caso Clínico:** Doente de 46 anos, naturalidade búlgara, com antecedentes de carcinoma da mama tratado com tumorectomia e quimioterapia, histerectomia total por leiomioma, nefrolitíase, doença do refluxo gastroesofágico e tabagismo ativo. Sem antecedentes psiquiátricos relevantes. Sem história familiar de doenças neurológicas. Medicada com omeprazol. Enviada à consulta de Neurologia por movimentos involuntários da mão direita com 10 anos de evolução, de agravamento progressivo e atualmente incapacitantes. Ao exame neurológico observa-se um tremor da mão direita, arritmico, variável em amplitude e frequência. O tremor é predominantemente postural, com componente de repouso mais discreto, e associa-se a uma postura distônica dos dedos da mão direita mais evidente durante a escrita e na prova de braços estendidos. Não existem truques sensitivos, pontos nulos ou movimentos em espelho. É evidente a atenuação dos movimentos com manobras de distractibilidade. Sem outras alterações ao exame neurológico. Foi investigada com análises incluindo função tiroideia e estudo de cobre que foram normais, RM cerebral sem alterações, DaT-scan sem evidência de degenerescência dopaminérgica do trato nigro-estriado bilateralmente, e estudo genético para distonias hereditárias negativo.

**Conclusão:** O diagnóstico diferencial dos doentes com tremor e distonia deve incluir a distonia primária com tremor associado, o tremor essencial com distonia, a distonia mioclônica, a doença de Parkinson com distonia e os distúrbios funcionais. As características semiológicas do tremor são a chave para o diagnóstico devendo ser exaustivamente exploradas.

## 7. HEMICOREIA DE INSTALAÇÃO SÚBITA

Rita Pinheiro<sup>1</sup>, Ângela Abreu<sup>1</sup>, Leonor Rebordão<sup>1</sup>, Daniela Garcez<sup>2</sup>, Sara Machado<sup>1</sup>, Elsa Parreira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Lisboa.

E-mail: ana.pinheiro@hff.min-saude.pt

**Introdução:** A hemicoreia associada a hiperglicemia não cetótica é uma doença rara, que surge mais frequentemente em mulheres, com idade avançada e diabetes *mellitus* mal controlada. A fisiopatologia da doença ainda não está totalmente estabelecida. O diagnóstico baseia-se na tríade de hemicoreia, hiperglicemia e alterações imagiológicas no estriado contralateral à hemicoreia.

**Caso Clínico:** Mulher de 96 anos, melanodérmica, com antecedentes de HTA, diabetes *mellitus* tipo 2 mal controlada (última avaliação com glicémia 800 mg/dL), cardiopatia isquémica e doença renal crónica. Foi trazida ao Serviço de Urgência por quadro de instalação súbita de movimentos involuntários, não estereotipados, contínuos, breves e abruptos dos membros esquerdos. À admissão apresentava glicémia de 236 mg/dL. Ao exame neurológico apresentava hemicoreia esquerda. A TC-CE inicial não mostrou alterações, porém após 48 horas observava-se hiperdensidade dos gânglios da base, mais evidente à direita. A RM-CE mostrou também hiperintensidade em T1 na mesma localização. Iniciou risperidona, com melhoria sintomática, mantendo, porém, discretos movimentos coreiformes do membro inferior esquerdo com distração. Após ajuste da terapêutica anti-diabética a doente teve alta assintomática.

**Conclusão:** Pretendemos com este caso evidenciar a importância da tríade que permite estabelecer o diagnóstico desta

doença, que apesar de rara, deve ser considerada no diagnóstico diferencial em casos de coreia com início súbito. O controlo da glicémia é essencial no tratamento e o prognóstico é globalmente bom.

## 8. TREMOR DO PALATO ISOLADO – UMA ETIOLOGIA (IN)COMUM?

Diogo Costa, Alexandre Mendes

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.

E-mail: diogomccosta@gmail.com

**Introdução:** O tremor do palato é uma doença do movimento incomum cujo diagnóstico diferencial se suporta na imagem e na clínica.

**Objectivos:** Demonstrar uma etiologia pouco considerada no diagnóstico diferencial desta doença.

**Caso Clínico:** Um homem de 36 anos recorre à consulta de Neurologia por movimentos contínuos do palato mole, bilaterais, associados a estalido auditivo com início há 4 meses. Pouco antes destes sintomas, descreve episódio de hemiparésia esquerda transitória com duração de poucas horas. Traz ressonância magnética cerebral descrita como normal, excluindo tremor do palato sintomático. Entre as três etiologias restantes (tremor do palato essencial, tiques motores e tremor do palato funcional), a avaliação clínica do tremor permitiu identificar um tremor variável, distraível e entretível, conduzindo ao diagnóstico final de tremor do palato funcional.

**Conclusão:** A avaliação de características sugestivas de etiologia funcional deve fazer parte de qualquer abordagem de um tremor do palato isolado.

## 9. UM CASO DE PARÉSIA SUPRANUCLEAR DO OLHAR VERTICAL E QUEDAS FREQUENTES

Catarina Damas<sup>1</sup>, Daniela Pimenta Silva<sup>2</sup>, Sofia Reimão<sup>3,4</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>2,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 3-Departamento de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 4-Clinica Universitária de Imagiologia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 5-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.

E-mail: cndamas@gmail.com

Mulher, 72 anos, avaliada em consulta de Doenças do Movimento por início insidioso e evolução progressiva de disartria, disfagia e desequilíbrio da marcha com quedas associadas desde há quatro anos. Sem antecedentes pessoais relevantes nem história familiar de doenças neurológicas; pais não-consanguíneos.

À observação, apresentava disartria, nistagmo horizontal à levovisão, lentificação da velocidade das sacadas e parésia supranuclear do olhar na supravisão; distonia do frontal; parkinsonismo acinético-rígido de predomínio axial; distonia distal dos membros superiores; ataxia apendicular predominantemente esquerda, disdiadococinésia, marcha atáxica e instabilidade postural grave. Iniciou 300 mg levodopa/dia, com benefício ligeiro.

Realizou RM-CE 3.0T, que revelou atrofia do vérmis superior e central e marcada redução dimensional do mesencéfalo e pedúnculos cerebelosos superiores, condicionando significativo

aumento dos valores do índice parkinsoniano.

**Hipóteses de diagnóstico:** Niemann-Pick tipo C *versus* outras ataxias cerebelosas degenerativas *versus* PSP.

## 10. LETARGIA AGUDA NO PÓS-OPERATÓRIO DE STN-DBS

Gonçalo Videira<sup>1</sup>, Vanessa Oliveira<sup>1</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto;

2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto.

E-mail: pgoncalomv@gmail.com

**Introdução:** A apomorfina é um agonista dopaminérgico que pode ser administrado em perfusão contínua. A suspensão abrupta pode causar uma síndrome de retirada de agonistas dopaminérgicos, que cursa com ansiedade, insónia e *drug craving*. A letargia não é, contudo, um sintoma frequentemente reportado na suspensão de apomorfina.

**Caso Clínico:** Senhor de 68 anos diagnosticado com doença de Parkinson aos 49 anos. Após 5 anos de tratamento desenvolveu flutuações motoras, e posteriormente discinesias incapacitantes, distonia e dor em *off*. Foi proposto para cirurgia de estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalâmicos (STN-DBS), mas recusou inicialmente e iniciou apomorfina em perfusão com benefício. Aos 68 anos aceitou a cirurgia. Estava medicado com apomorfina (8,5 mg/h 16h durante o dia; 5,5 mg/h durante a noite) e levodopa/carbidopa 200/50 libertação prolongada à noite. Na parte final do procedimento teve depressão da consciência, a cirurgia foi terminada, fez TC cerebral que não mostrou complicações e recuperou ainda na sala de recobro. A estimulação permitiu marcado benefício motor, tendo a dose de apomorfina sido gradualmente reduzida. No 8º dia pós-operatório apresentou depressão súbita da consciência. Os sinais vitais, estudo analítico, marcadores cardíacos e TC cerebral eram normais e os parâmetros de estimulação não tinham sido alterados. A perfusão de apomorfina foi recomeçada na sala de emergência e o doente recuperou completamente em 30 minutos. Posteriormente, a apomorfina foi suspensa mais lentamente ao longo de duas semanas, sem novos episódios de letargia aguda.

**Conclusão:** A suspensão abrupta de apomorfina pode resultar num estado agudo de letargia e, tanto quanto é do nosso conhecimento, este é apenas o segundo caso reportado. A patofisiologia é incerta, mas poderá relacionar-se com o perfil bioquímico alargado da apomorfina. Esta complicação deve ser tida em conta no contexto de cirurgia de DBS, podendo haver necessidade de manter perfusão intra-operatória e redução lenta subsequente.

## 11. ATAXIA CEREBELOSA, COREIA, OFTALMOPARÉSIA E HIPOVENTILAÇÃO RECORRENTE: A SÍNDROME ANTI-IGLON5 NA INTERFACE ENTRE MÚLTIPLOS FENÓTIPOS E FISIOPATOLOGIAS

Fábio Carneiro<sup>1</sup>, Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>, Cristina Ionel<sup>1</sup>, Elisa Silva<sup>1</sup>, Augusto Rachão<sup>1</sup>, Alyne Cordeiro<sup>1</sup>, Margarida Guilherme<sup>1</sup>, Tiago Judas<sup>2</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada;

2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Garcia de Orta, Almada.

E-mail: fabiojcarneiro@gmail.com

**Introdução:** A síndrome anti-IgLON5 apresenta manifestações clínicas diversas, englobando diferentes fenótipos: distúrbio do sono; síndrome bulbar; síndrome semelhante a paralisia supranuclear progressiva; e deterioração cognitiva com ou sem coreia. Apresentamos um caso clínico com sobreposição de elementos dos vários fenótipos descritos, demonstrando a complexidade da sua apresentação clínica.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 70 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, depressão e antrectomia por úlcera duodenal, foi admitida no SU por insuficiência ventilatória súbita, grave, sem causa cardiopulmonar identificada. Foi pedida observação por Neurologia admitindo possível doença neuromuscular. No exame neurológico destacava-se a presença de parésia do olhar conjugado horizontal bilateralmente, hiperreflexia osteotendinosa, ataxia cerebelosa predominantemente axial e coreia generalizada. Revisitando de forma cuidadosa a história clínica, a doente apresentava quadro de desequilíbrio com quedas frequentes com cerca de cinco anos de evolução, sendo mais incerta a cronologia da coreia, uma vez que não era valorizada pela doente/familiares. No último ano coexistia ainda diplopia e disfagia, com duvidoso carácter flutuante, e alterações do sono (aumento dos movimentos e somnolúquios). A RM encefálica revelou atrofia cerebelosa, sem alterações significativas na RM cervical, EMG, TC tóraco-abdomino-pélvica, FDG-PET de corpo inteiro, avaliação analítica sanguínea e exame citoquímico do LCR. A pesquisa de anticorpos anti-IgLON5 foi positiva no sangue e LCR, permitindo o diagnóstico de síndrome anti-IgLON5.

**Conclusão:** O caso clínico apresentado salienta diferentes aspetos clínicos da síndrome anti-IgLON5: i) a coexistência de sinais correspondendo a diferentes topografias e síndromes clínicas "tradicionais"; ii) a interface entre patologia auto-imune e degenerativa, de longa evolução e sem evidência paraclínica de inflamação; iii) os achados inespecíficos dos exames complementares. Estes aspetos relevam a necessidade de um elevado índice de suspeição para um diagnóstico e terapêutica atempados.

## 12. INTERRUPTÃO PAROXÍSTICA DA MARCHA

Madalena Rosário<sup>1</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte;

2-Campus Neurológico Sénior.

E-mail: madalena.rosario@gmail.com

**Introdução:** Classicamente, mutações do gene *ATP1A3* estão associadas a fenótipos distintos: hemiplegia alternante da infância 2 (AHC2), síndrome CAPOS (ataxia cerebelosa, arreflexia, *pes cavus*, atrofia óptica e perda auditiva neurosensorial) e distonia-parkinsonismo rapidamente progressivo (DYT 12).

**Objectivo:** Descrição de um caso de distonia-ataxia associada a uma mutação do gene *ATP1A3*.

**Caso Clínico:** Homem, segundo filho de pais não-consanguíneos. Diagnóstico de atraso ligeiro do neurodesenvolvimento. Iniciou episódios de postura anormal do membro inferior esquerdo após a marcha aos 14 anos, com duração de minutos, frequência semanal e remissão espontânea em repouso. Quatro anos depois, surgem queixas de disartria e descoordenação da marcha progressivas, com redução da frequência dos episódios de distonia. História familiar negativa. Ao exame neurológico, aos 41 anos, apresentava sacadas horizontais lentificadas, parésia vertical supranuclear do olhar, disartria moderada, distonia do *frontalis*, postura distónica dos membros superiores, ataxia cerebelosa apendicular bilateral, distonia do tronco e membros inferiores, e ataxia da marcha, sem alterações da força ou ou-



tros sinais piramidais, sensibilidade ou parkinsonismo, com reflexos osteotendinosos presentes e mantidos. Da investigação realizada, a RM mostrou atrofia cerebelosa global, sem actividade epiléptica no EEG nem hipoglicorráquia na punção lombar. A prova terapêutica com levodopa foi negativa. A avaliação neuropsicológica demonstrava dificuldades cognitivas ligeiras. Foram excluídas mutações de ataxias episódicas 1,2 5 e 6, distonias genéticas (DYT 9, 10, 18), ataxias espinocerebelosas (SCA 3, 6 e 17) e doença de Huntington. O estudo genético por NGS identificou uma mutação heterozigótica no exão 5 do gene *ATP1A3*, não previamente descrita, de novo.

**Conclusão:** O caso descrito apresenta um fenótipo intermédio associado ao gene *ATP1A3*, o que reflecte a evolução da literatura publicada neste tópico. Descrevemos ainda uma nova mutação no gene *ATP1A3*, provavelmente patogénica. Ressalvamos a importância desta patologia no diagnóstico diferencial de episódios paroxísticos de marcha ou ataxia.

### 13. A DIVERSIDADE PATOLÓGICA DE UMA SÍNDROME CORTICOBASAL

Gonçalo Videira<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Catarina Pinto<sup>3</sup>, Sara Cavaco<sup>4,5</sup>, Miguel Pinto<sup>2</sup>, Melo Pires<sup>2,5</sup>, Joana Damásio<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 5-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto. E-mail: pgoncalomv@gmail.com

**Introdução:** A síndrome corticobasal é uma síndrome parkinsoniana atípica caracterizada por marcada assimetria dos sintomas e fraca resposta à levodopa associada a sintomas/sinais corticais, distonia e mioclonias. As etiologias encontradas nos estudos patológicos são diversas e incluem, entre outros, degenerescência corticobasal, paralisia supranuclear progressiva, doença de Alzheimer e demência fronto-temporal.

**Caso Clínico:** Senhora de 75 anos com 8 meses de evolução de alteração da marcha, associada a diminuição da destreza do membro superior esquerdo (MSE). Na observação inicial apresentava apraxia *limb kinetic* da mão esquerda, movimentos oculares normais, hiperatividade do *frontalis*, hiperreflexia osteotendinosa, síndrome parkinsoniana acinético-rígida de franco predomínio esquerdo, distonia do MSE e marcha de base ligeiramente alargada, de pequenos passos com decomposição das voltas. A RM cerebral revelou atrofia de predomínio fronto-parietal direito. A apresentação clínica e a ausência de benefício com levodopa (até 1500 mg/dia) levantaram a hipótese de síndrome corticobasal. Seguiu-se progressiva deterioração cognitiva, inicialmente não-mnésica; agrafestesia e astereognosia da mão esquerda; perda da marcha por agravamento da síndrome parkinsoniana e instabilidade postural após 3 anos; e disfagia com necessidade de gastrostomia após 5 anos. Faleceu 8 anos depois do início dos sintomas. O estudo neuropatológico foi sugestivo de paralisia supranuclear progressiva (atendendo a presença de *tufted astrocytes* positivos para tau 4R, dispersos pelo córtex e substância branca), coexistindo patologia de Alzheimer e de corpos de Lewy.

**Conclusão:** A síndrome corticobasal tem diversas etiologias que podem concorrer conjunta ou separadamente para a apresentação clínica. Apesar de a síndrome clínica ser bem definida, é importante recordar que na sua origem podem estar patologias mistas, com implicações diversas na interpretação de biomarcadores de imagem ou de LCR.

### 14. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL COMO MANIFESTAÇÃO DE ASTASIA-ABASIA

Paulo Ferreira, Sandra Moreira

Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano  
E-mail: paulo.venancioferreira@ulsm.min-saude.pt

**Introdução:** O conceito de astasia-abasia engloba a incapacidade para manter o ortostatismo e marcha acompanhada de função motora normal dos membros inferiores, (excluída apraxia), um padrão amplamente associado às doenças funcionais. Recentemente, têm sido descritos alguns casos com fenomenologia semelhante associados a AVCs.

**Objetivos:** Apresentação de dois casos com clínica consistente com astasia-abasia em doentes com AVCs de etiologias diferentes.

**Casos Clínicos: Caso 1:** Homem de 75 anos, com vários fatores de risco vascular, é admitido no serviço de urgência por alteração da marcha ao acordar. Ao exame neurológico destacavam-se ausência de défice motor, sensitivo, ou dismetrias. TC-CE demonstrou hemorragia tálamo-capsular esquerda. No internamento, apesar de se manter sem défices de novo, nem apraxia, era incapaz de manter ortostatismo e era incapaz de caminhar sem apoio de terceiros. **Caso 2:** Mulher de 73 anos, com vários fatores de risco vascular (FRV), é admitido no SU após queda e incapacidade para marcha. Ao exame neurológico não foram objetivados défices, apesar do comportamento apelativo. TC-CE não apresentava lesões agudas. Na tentativa de ortostatismo, era notória incapacidade para ortostatismo e marcha autónoma. É realizada RM-CE que demonstra lesão isquémica talâmica e temporomesial posterior esquerda.

**Conclusão:** Apesar de ser um fenómeno raro, a astasia-abasia pode ser a apresentação de um AVC. Atualmente, pensa-se que as estruturas mais frequentemente lesadas nestes casos "orgânicos" sejam o tálamo (porção superior do núcleo ventro-lateral) e o cíngulo. Dada a sua frequente associação às doenças funcionais, pretendemos com estes casos alertar para o diagnóstico diferencial do quadro clínico de astasia-abasia, principalmente em doentes com FRV.

### 15. HEMICOREIA NUMA CRIANÇA PROVENIENTE DE UM PAÍS DESENVOLVIDO – UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Tiago Magalhães<sup>1</sup>, Mayara Nogueira<sup>1</sup>, Rafael Dias<sup>2</sup>, Carolina Soares<sup>2</sup>, Ana Correia-Costa<sup>3</sup>, Marisa Pereira<sup>3</sup>, Cláudia Melo<sup>4</sup>, Jacinta Fonseca<sup>4</sup>, Ana Maia<sup>1</sup>, Mafalda Sampaio<sup>4</sup>, Raquel Sousa<sup>4</sup>

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal; 4-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal. E-mail: tiagoaugmagalhaes@hotmail.com

**Introdução:** A febre reumática aguda (FR), uma complicação pós-infeção por *Streptococcus* do grupo A (SGA), tem uma baixa incidência nos países desenvolvidos e caracteristicamente tem um período de latência de 2 a 3 semanas após a infeção inicial. A coreia de Sydenham é um dos critérios *major* da FR, é a forma de coreia adquirida mais comum na infância e caracteriza-se por coreia, labilidade emocional e hipotonia.

**Caso Clínico:** Um rapaz de sete anos, proveniente da Suíça, previamente saudável, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por movimentos involuntários do hemicorpo direito rápidos,



irregulares, não estereotipados agravados com a ação e desaparecimento durante o sono, impersistência motora e labilidade emocional. Como antecedentes, tinha um internamento três semanas antes, por suspeita de osteomielite do cúbito tratada com flucloxacilina e amoxicilina-clavulanato. Durante esse episódio, apresentou odinofagia e febre. Após a alta, manteve-se assintomático e negava qualquer história de viagens recentes, alterações do comportamento, distúrbios do sono, trauma ou uso de medicações. Realizou TC e angio-TC cerebral, RM cerebral, hemograma e proteína c-reativa e estudo de LCR que foram normais, exame cultural do exsudado faríngeo que foi negativo, titulação de anticorpo antiestreptolisina O e VS que estavam ligeiramente aumentados e foi avaliado por cardiolo-

gia pediátrica que descreveu uma insuficiência mitral moderada e aórtica ligeira sem outras anomalias valvulares. Iniciou tratamento com prednisona e carbamazepina com boa resposta clínica, assim como profilaxia mensal com benzilpenicilina e em consulta de *follow-up* mostrou melhoria da valvulite.

**Conclusão:** Os critérios de Jones foram recentemente revisados e passaram a incluir a cardite sub-clínica permitindo assim um diagnóstico mais precoce e possibilitando o início de tratamento cedo no desenvolvimento da doença. Em pacientes com coreia, evidência de infecção prévia por SGA não é necessária. A baixa incidência de FR nos países desenvolvidos torna o seu diagnóstico um desafio diagnóstico.

# ÍNDICE DE AUTORES

## RESUMOS DO CONGRESSO DA SPDMov 2020

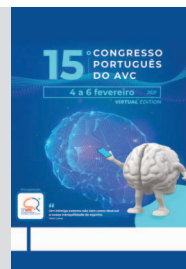
A. Cristina Rego	C-2; CO I-3	Dorothy Kessler	CO I-5
Adriana Pascoal	CO I-2; CO I-6	Durval C Costa	CO I-1
Ahmed Basndwah	CO I-5	Elisa Martins Silva	CGB-3
Alberto Freitas	CO I-10	Elisa Silva	C-1; CGB-11
Albino Oliveira-Maia	CO I-1	Elsa Parreira	CGB-7
Alexandre Gironell	CO II-2	Fábio Carneiro	CGB-11
Alexandre Mendes	CO II-6; CGB-5; CGB-8; CGB-10	Filipa Meira Carvalho	CO II-1
Alyne Cordeiro	C-1; CGB-3; CGB-11	Filipa Serrazina	CGB-2
Ana Aires Silva	CO I-4	Filipe Carvalho	CO I-6
Ana André	C-8	Filipe Godinho	C-9; C-14
Ana Correia-Costa	CGB-15; C-4; C-5	Fradique Moreira	C-11
Ana I Duarte	C-3	Francesco E. Pontieri	C-12
Ana Machado Lima	C-6	Francisca Costa	CO II-7
Ana Maia	CGB-15	Francisco Oliveira	CO I-1
Ana Morgadinho	C-11	Giulia Galati	CO I-9
Ana Sardoeira	CO I-4; CO I-7; CO II-6; CGB-5	Gonçalo Cabral	CGB-4
Ana Sofia Correia	CGB-2	Gonçalo Videira	CGB-10; CGB-13
Andreia Fernandes	C-9	Graça Baltazar	CO II-5
Andreia Gomes	CO II-5	Heba Shinawi	CO I-5
Ângela Abreu	C-10; CO I-8; CO II-2; CGB-7	Helena Machado	C-8
António Pinto-Camelo	CO II-8	Inês Antunes Cunha	C-11
Assunção Tuna	CO II-6	Inês Baldeiras	CO II-5
Augusto Rachão	CGB-11	Inês Ferro	CO I-2; CO I-6
Avery Orman	CO I-5	Inês Gomes	C-11
Bruna Meira	CO II-3	Inês N Alves	C-3; C-4; C-5
Bruno Manadas	C-15; CO II-5	Isabel Alonso	CGB-5
Carla Guerreiro	CO I-9	Ismael Carneiro	C-6
Carla Rio	C-7; CO I-10	Jacinta Fonseca	CGB-15
Carlos Figueiredo	CO I-8; CO I-11	Jason Aldred	C-12
Carlos Sanchez	C-8	Jens Volkmann	CO II-7
Carolina Lemos	CO I-7	Joana Damásio	CO I-4; CO I-7; CO II-6; CGB-5; CGB-13
Carolina Lourenço	CO I-2; CO I-6	Joana Pinto	CO II-1
Carolina Soares	CO II-7; CGB-15	João Chaves	CO I-7
Catarina Damas	CGB-9	João Freixo	CO I-4
Catarina Félix	C-8	João Furtado Simas	C-7; CO I-10
Catarina Mendes Pinto	CO I-4; CO II-6	João Lourenço	C-9; C-14
Catarina Pinto	CGB-13	João Peça	C-2
Catarina R Oliveira	C-3; C-4; C-5	João Pedro Ribeiro	C-7; CO I-10
César Pires	CO I-6	João Peres	C-10
Claire Liddy	CO I-5	Joaquim Alves da Silva	CO I-1; CO II-3
Clara Barbot	CGB-5	Joaquim J Ferreira	CO I-1; CO I-9; CGB-12
Cláudia Borbinha	CGB-4	Jonas Roothans	CO II-7
Cláudia Melo	CGB-15	Jorge Diogo da Silva	CO II-1
Coreen Nussey	CO I-5	Jorge Láins	CO I-2; CO I-6
Cristina Costa	CO I-8; CO I-11	Jorge Oliveira	CO I-4
Cristina Ionel	C-1; CGB-3; CGB-11	Jorge Sequeiros	CO I-7; CGB-5
Cristina Januário	C-11; CO II-5	José Araújo	CO II-1
Cristina Rosado Coelho	CO I-4	José Barros	CO I-7; CGB-5
Daniela F Silva	C-3; C-4; C-5	José Vilaça Costa	CO I-6; CO I-2
Daniela Garcez	CGB-7	Julia Shen	CO I-5
Daniela Pimenta Silva	CGB-9	K. Ray Chaudhuri	C-12
David Berhanu	CO I-9	Kednapa Thavorn	CO I-5
David G. Standaert	C-12	Lars Bergmann	C-12
David Grimes	CO I-5; CGB-1	Leonor Correia Guedes	C-13; CO I-9; CGB-9; CGB-12
Débora Mena	C-3; C-4; C-5	Leonor Rebordão	C-10; CO I-8; CO I-11; CO II-2; CGB-7
Deepa Dash	CGB-1	Lígia Fão	C-2; CO I-3
Diana Matos	CO II-1	Liliana R. Loureiro	C-15
Diana Pires	CO II-5	Lúcia Sabala	C-15
Diane Côté	CO I-5	Luís Pereira de Almeida	C-2
Diogo Costa	CGB-8	Luiza Rosado	CO II-5
Diogo Pereira	CO I-7	Madalena Rosário	CO I-9; CGB-12

Mafalda Sampaio	CGB-15	Paula Amorim	CO I-2
Manuel Gonçalves-Pinho	C-7; CO I-10	Paula I Moreira	C-3; C-4; C-5
Manuel Machado	C-9	Paulo Ferreira	CGB-14
Manuel Melo Pires	CO II-6	Pavnit Kukreja	C-12
Manuel Rito	C-11	Pedro Abreu	CO I-4
Marcelo D Mendonça	CO I-1; CO II-3	Pedro Castanheira	C-15
Marcelo Mendonça	CGB-2; CGB-4	Pedro Ferreira	CO II-3
Margarida Costa Pereira	C-6	Pedro Sá	CO I-2; CO I-6
Margarida Ferro	C-14	Purificacion Ortiz	CGB-5
Margarida Guilherme	CGB-11	Rafael Dias	CGB-15
Margarida Ribeiro	CO II-8	Raquel Araújo	CO II-8
Margarida Rodrigues	CO II-1	Raquel Barbosa	CO II-3; CGB-2; CGB-4
Maria Björkqvist	C-3; C-4; C-5	Raquel Sousa	CGB-15
Maria João Malaquias	CO I-4	Renata Souto Silva	CO II-4
Maria José Rosas	CO II-7	Ricardo Matias	CO I-1; CO II-3
Mariana Branco	CO II-4	Ricardo Pereira	C-11
Mariana Leitão Marques	CGB-6	Ricardo Taipa	CO II-6; CGB-13
Mariana Rocha	C-13	Rita Moiron Simões	CO I-9
Marie Sjögren	C-3; C-4; C-5	Rita Pinheiro	CGB-7
Marieta Anca-Herschkovitsch	C-12	Rita Rodrigues	CO II-4; CGB-6
Marina Magalhães	CO I-4; CO II-4; CO II-6	Rita Simões	CO I-11
Mário Grãos	C-15; CO II-5	Robert Iansek	C-12
Mário Sousa	C-11	Rui M Costa	CO I-1; CO II-3
Marisa Pereira	CGB-15	Rui Nobre	C-2
Marta Sequeira	C-9; C-14	Rui Vaz	CO II-7
Martin Reich	CO II-7	Sandra I. Anjo	C-15; CO II-5
Matilde N. Melo	C-15	Sandra I. Mota	CO I-3
Mayara Nogueira	CGB-15	Sandra Moreira	CGB-14
Mei Li	C-12	Sara Caldas Afonso	CO II-8
Melo Pires	CGB-13	Sara Cavaco	CGB-13
Miguel Castelo-Branco	CO II-5	Sara Duarte	CO II-6
Miguel Grunho	C-1; CGB-3; CGB-11	Sara Machado	CGB-7
Miguel Pinto	CGB-13	Sofia Martins	C-7
Miguel Viana Baptista	CGB-4	Sofia Reimão	CO I-9; CGB-9
Mihaela Simu	C-12	Sofia Rodrigues	C-13
Monica Taljaard	CO I-5	Teresa Barata Silvério	C-1; CGB-3; CGB-11
Mustafa Siddiqui	C-12	Thomas L. Davis	C-12
Nilza Gonçalves	CO I-9	Tiago A. Mestre	CO I-5; CGB-1
Norbert Kovács	C-12	Tiago Judas	CGB-11
Nuno Vila-Chã	CO I-4; CO I-7	Tiago Magalhães	CGB-15
Patrícia Coelho	C-2	Vanessa Oliveira	CGB-10
Patrícia Pita Lobo	CO I-11	Xénia Verraest	CO I-6
Patrícia Valério dos Santos	CO II-5		

# 15.º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC

Virtual | 4 a 6 Fevereiro 2021

Organização: Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral



## CASOS CLÍNICOS

### CC1. ENFARTE CEREBELOSO POR VASCULOPATIA DA VARICELA NUMA CRIANÇA: UMA CAUSA RARA DE AVC NUMA LOCALIZAÇÃO ATÍPICA

Patrícia Marques<sup>1</sup>, Ana Sofia Vaz<sup>2</sup>, Cristina Pereira<sup>2</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Teresa Garcia<sup>3</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 2-Neuropediatria – Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 3-Neurorradiologia, serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal.

patricia.ror.marques@gmail.com

**Introdução:** A varicela é uma infeção muito comum na infância, tendo uma evolução habitualmente benigna neste grupo etário. Apesar de raras, reconhecem-se possíveis complicações neurológicas da infeção pelo vírus varicela zoster (VZV), sendo a varicela considerada fator de risco para AVC em idade pediátrica. A angiopatia do VZV tipicamente afeta as artérias da circulação cerebral anterior com envolvimento frequente dos gânglios da base. É uma patologia potencialmente associada a sequelas neurológicas permanentes e a risco de recorrência de AVC, mas não existe até ao momento uma abordagem terapêutica consensual. Descrevemos uma apresentação atípica de AVC isquémico por vasculopatia do VZV numa criança.

**Caso Clínico:** Menino de 4 anos de idade, saudável, observado por queixas de desequilíbrio da marcha e vômitos de início agudo no dia anterior, sendo também referido um TCE *minor* na aula de ginástica. Apresentava história de varicela 4 meses antes. Após medicação sintomática terá existido uma melhoria dos sintomas, e, conseqüentemente, alta do serviço de urgência, tendo regressado três dias depois por manutenção do desequilíbrio da marcha e vertigem. Ao exame neurológico apresentava nistagmo na dextroversão, dismetria apendicular direita e ataxia da marcha. A TC-cranioencefálica mostrou uma hipodensidade subaguda cerebelosa direita, correspondendo a um enfarte no território da PICA direita. A angioTC revelou estenose focal da artéria basilar com extensão para as artérias cerebelosas antero-inferiores bilateralmente. O estudo complementar incluiu uma avaliação extensa para causas de AVC na criança, revelando um LCR com pleocitose (32 células mononucleares) e multiplex-PCR positivo para VZV; o estudo serológico demonstrou serologias compatíveis com infeção prévia a VZV. Cumpriu terapêutica com aciclovir, metilprednisolona e aspirina com recuperação completa das alterações neurológicas e sem recorrência de eventos isquémicos. O estudo imagiológico por angioTC continuou a documentar arteriopatia grave aos 6 meses, mas com resolução parcial aos 12 meses de *follow-up*. Mantém o tratamento antiagregante plaquetar.

**Conclusão:** A infeção por VZV deve ser uma etiologia a considerar em crianças com AVC, particularmente se houver história de varicela nos meses anteriores. O risco de progressão ou recorrência implica vigilância apertada e tratamento apropriado. Apesar de atípico, a circulação posterior pode ser envolvida, estando por esclarecer o mecanismo fisiopatológico subjacente a esta apresentação.

### CC2. UMA CAUSA E UM TRATAMENTO PECULIAR PARA TROMBOSE VENOSA CEREBRAL

Joana Fonte, Vasco Abreu, José Pereira, Ricardo Varela, Manuela Casal, Rui Felgueiras

Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.

joanafonte3@gmail.com

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) ocorre mais frequente em doentes jovens com condições protrombóticas genéticas ou adquiridas, incluindo trombofilia, gravidez ou anticoncecionais orais ou traumatismo cranioencefálico. Alguns relatos descreveram esta entidade na hipotensão de líquido (LCR).

**Caso Clínico:** Mulher de 45 anos, com história conhecida de síndrome de Alport (mutação *Col4A5*), sob anticonceção oral, admitida por quadro com 5 dias de evolução de cefaleia de agravamento progressivo, posteriormente associada a vômitos e depressão do estado de consciência. Sem história de traumatismo. À admissão estava sonolenta, com papiledema bilateral, mas sem sinais neurológicos focais. TC e angioTC em fase venosa a evidenciar trombose do seio longitudinal superior e dos seios transversos, não associados a lesão parenquimatosa, pelo que iniciou hipocoagulação com enoxaparina. À revisão da anamnese, reconhecido alívio sintomático prodrómico com decúbito. Perante este facto, foram valorizadas finas lâminas de higromas subdurais, edema cerebral difuso, redução da patência das cisternas basais e amígdalas cerebelosas em posição baixa em estudo de TC cerebral. Perante a possibilidade de se tratar de hipotensão de LCR, completou investigação com RM cerebral e medular que, além de corroborar os achados descritos na TC, mostrou um aumento dos higromas subdurais, com efeito de massa, diminuição do ângulo ponto-mesencefálico e da distância mamilo-pôntica, bem como ectopia das amígdalas cerebelosas, a que se associava um aspeto globoso da glândula hipofisária e realce paquimeningeo difuso. A RM medular mostrou uma extensa efusão intradural entre D2-L1 e um hipersinal T2 STIR no espaço C1-C2. Apesar do decúbito e fluidoterapia, além da hipocoagulação, o quadro clínico foi agravando com cefaleia severa e depressão do estado de consciência. Decidiu-se suspender a hipocoagulação durante 24 horas e realizar blood-patch no espaço D12-L1. O procedimento decorreu sem intercorrências e houve melhoria sintomática significativa, com

uma recuperação progressiva do estado de consciência e desaparecimento da cefaleia em dois dias. A paciente reiniciou e manteve anticoagulação oral em ambulatório.

**Conclusão:** Embora rara, a hipotensão do LCR pode ser a causa de TVC, o que pode levar a questões práticas difíceis no tratamento simultâneo de ambas as condições, conduzindo a uma alteração da abordagem terapêutica habitual. Apesar de outras etiologias possíveis para a TVC, a hipotensão de LCR foi ativamente enquadrada na abordagem terapêutica. A decisão de parar transitoriamente a hipocoagulação e realizar um *blood-patch* foi conseguida com sucesso e permitiu uma resolução completa do quadro.

### CC3. AVC ISQUÉMICO APÓS INFEÇÃO POR SARS-COV-2 – PAPEL DA AGREGAÇÃO PLAQUETÁRIA E SATELITISMO NO ESTADO PRÓ-TROMBÓTICO

Maria João Lima<sup>1</sup>, Mafalda Castro<sup>2</sup>, Federico Sabio<sup>3</sup>, Yuliana Eremina<sup>4</sup>, Paula Salgado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Unidade de Hematologia Clínica, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Unidade de Imunohemoterapia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

mariajoao.mlima@ulsm.min-saude.pt

**Introdução:** A infeção por SARS-CoV-2 tem sido associada a um maior risco de eventos trombóticos, especialmente na presença de disfunção de múltiplos órgãos. Nestes doentes, estão descritos estados de hipercoagulabilidade, por mecanismos patofisiológicos ainda não totalmente esclarecidos. Coagulação intravascular disseminada, SAF, ativação da cascata de coagulação ou disfunção endotelial são alguns dos mecanismos propostos. As plaquetas parecem apresentar um perfil fenotípico e funcional distinto nestes casos, e o seu papel no desenvolvimento dos processos trombo-inflamatórios permanece objeto de estudo.

**Caso Clínico:** Homem de 67 anos com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes *mellitus* tipo 2 e dislipidemia. Diagnóstico de pneumonia por SARS-CoV-2, a condicionar quadro de febre e tosse não produtiva, sem indicação para internamento hospitalar, com evolução clínica favorável e critérios de cura 10 dias após o diagnóstico. Cinco dias após ter sido considerado curado, é admitido no Serviço de Urgência por AVC isquémico em território da artéria cerebral média direita, com trombo endoluminal no segmento M1 e placa mural hipodensa na artéria carótida interna (ACI) direita, a condicionar estenose estimada em 70%. Foi submetido a trombectomia com reperfunção completa. Iniciou enoxaparina profilática e prevenção secundária com ácido acetilsalicílico 100 mg e rosuvastatina 20 mg.

O estudo etiológico excluiu fonte cardioembólica e o estudo com eco-Doppler dos vasos do pescoço revelou evolução para oclusão da ACI direita, com características sugestivas de trombo hematogéneo. O estudo analítico revelou leucocitose, agregados plaquetários, satelitismo plaquetário (ocasionalmente com pseudotrombocitopenia) e VS elevada. O fibrinogénio e os D- dímeros estavam aumentados, com função hepática, INR, TP e APTT normais. O estudo auto-imune, incluindo SAF, foi normal. Verificou-se normalização da VS, dos D-dímeros e resolução da leucocitose cerca de 30 dias após o evento isquémico.

Documentada adenomegalia axilar esquerda suspeita, com características histológicas sugestivas de linfangioma, sem sinais de malignidade. O estudo de doenças mieloproliferativas adquiridas foi também negativo. Pelas alterações analíticas e características do trombo, foi assumido estado pró- trombótico

e o doente iniciou hipocoagulação com estabilidade clínica.

**Conclusão:** Descrevemos o caso de um doente com história de infeção ligeira por SARS-CoV-2, admitido por AVC isquémico de provável etiologia pró-trombótica pós-infecciosa, 5 dias após cumprir critérios de cura da infeção. Pretendemos discutir o papel das plaquetas neste estado pró-trombótico e a sua relação com a infeção descrita, realçar a ocorrência de eventos trombóticos de grande vaso potencialmente associados a infeções ligeiras por SARS-CoV-2, ou mesmo após a sua cura, e refletir sobre os conceitos de cura, infeção ligeira ou fim de doença contagiosa.

### CC4. VASCULOPATIA CEREBRAL ASSOCIADA A COVID-19

Sofia Reis Marques<sup>1</sup>, Ana Rita Matos<sup>2</sup>, Miguel Quintas-Neves<sup>3</sup>, Ana Isabel Oliveira<sup>2</sup>, Luís Dias<sup>2</sup>, Raquel Carvalho<sup>3</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>, José Nuno Alves<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal;

2-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Braga, Braga, Portugal;

3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal.

sofiareismarques20@gmail.com

**Introdução:** A infeção por SARS-CoV-2 é uma doença vascular sistémica com disseminação extrapulmonar generalizada, com potencial para causar vasculopatia do sistema nervoso central (SNC), embora os mecanismos moleculares exatos ainda não tenham sido esclarecidos.

**Caso Clínico:** Homem de 42 anos, sem antecedentes médicos relevantes, que recorreu ao serviço de urgência (SU) por quadro de astenia, mialgias e tosse com 5 dias de evolução. Realizou pesquisa de SARS-CoV-2 em zaragatoa orofaríngea, a qual foi positiva.

Uma semana após o diagnóstico é trazido de novo ao SU por quadro de alteração do comportamento e apatia. Ao exame neurológico apresentava lentificação psicomotora, diminuição da fluência verbal, discalculia, disfagia e hipofonia. Apresentava score de 20/30 na *Montreal Cognitive Assessment scale* (MoCA). Sem sinais piramidais, extrapiramidais, cerebelosos ou sensitivos.

Realizou estudo analítico, sem alterações, e TC CE que revelou alterações inespecíficas da substância branca subcortical. O líquido cefalorraquidiano apresentava proteinorraquia (0,78 mg/dL), sem pleocitose ou consumo de glicose.

A ressonância magnética (RM) revelou múltiplas lesões bi-hemisféricas, em território anterior e posterior, com restrição à difusão, sugerindo um processo vasculítico. A angio-RM não mostrava irregularidade dos vasos intracranianos, exceto estenose focal em P3 esquerdo (achados confirmados por angiografia convencional). Iniciou metilprednisolona 1g/dia durante 5 dias, seguida de prednisolona 1 mg/kg, e ácido acetilsalicílico 100 mg/dia.

A pesquisa de SARS-CoV-2 no LCR e no plasma foi negativa, bem como o estudo imunológico e infeccioso. O restante estudo vascular e protrombótico não apresentou alterações de relevo.

As RM de controlo não mostraram evidência de novas lesões agudas.

À data de alta, apresentava melhoria dos domínios cognitivos afetados, pontuando 24/30 na MoCA.

**Conclusão:** Acreditamos que este caso se trata de uma vasculopatia cerebral, com atingimento preferencial de vasos de pequeno e médio calibres, associada a uma infeção por SARS-CoV-2, que poderá ter resultado de um processo parainfeccioso ou da invasão direta do endotélio pelo novo coronavírus.



## CC5. HIPERSÓNIA ISOLADA SECUNDÁRIA A HEMORRAGIA TALÂMICA UNILATERAL

Filipa Meira Carvalho<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Diana Matos<sup>1,2</sup>, José Nuno Alves<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal;  
2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal.  
filipacmeirac@gmail.com

**Introdução:** O acidente vascular cerebral pode interferir com o ciclo, estrutura e padrão de sono. Lesões diencefálicas podem causar hipersónia severa, habitualmente associada a outras manifestações.

**Caso Clínico:** Mulher de 42 anos, saudável, recorre ao Serviço de Urgência por sonolência diurna excessiva, com 1 semana de evolução. Descrevia que, desde essa data, adormecia enquanto escrevia no computador no local de trabalho, enquanto conduzia por curtas distâncias ou enquanto desempenhava atividades sedentárias, como ler ou ver televisão, incluindo em espaços públicos, como estabelecimentos comerciais. A sonolência persistia independentemente do número de horas de sono, embora o sono e as sestas fossem reparadores. Associadamente, referia cefaleia frontoparietal direita ligeira, que agravava com a prática de exercício físico. Sem náuseas e sem vômitos. Sem alucinações hipnagógicas ou hipnopômicas. Sem roncopatia. Sem despertares noturnos. Sem paralisia do sono. Sem cataplexia. Sem história de trauma.

À admissão, encontrava-se normotensa (112/70 mmHg) e apirética. O exame neurológico revelava paralisia facial central esquerda. Pontuava 22 na escala de Sonolência de Epworth. Fez TC cranioencefálica que demonstrou hemorragia tálamo-capsular direita aguda. Foi completada investigação com estudo analítico - sem alterações. Fez RM-CE que revelou hemorragia intraparenquimatosa aguda tálamo-capsular inferior direita, ovoide, condicionando ligeiro efeito de massa, sem outras alterações. Realizou também angiografia cerebral - sem imagem sugestiva de aneurisma, disseção arterial ou shunt arteriovenoso.

**Conclusão:** Evidência crescente tem vindo a sustentar uma relação forte e bidirecional entre perturbações do sono e patologia neurológica. O tálamo participa na regulação do ciclo sono-vigília, sendo a sua integridade fundamental para a indução e manutenção da vigília e para uma normal arquitetura do sono. Embora as lesões vasculares que envolvem o tálamo sejam causas estruturais descritas de hipersónia, é incomum que esta seja a manifestação inicial que conduz ao seu diagnóstico.

## CC6. TROMBOSE DE STENT INTRACRANIANO: PAPEL DA TROMBECTOMIA MECÂNICA E ASPECTOS TÉCNICOS ASSOCIADOS.

Sofia Almeida Xavier<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>1</sup>, Miguel Quintas-Neves<sup>1</sup>, Sofia Reis Marques<sup>2</sup>, Andreia Ferreira<sup>2</sup>, José Nuno Alves<sup>2</sup>, José Manuel Amorim<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal;  
2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal.  
sofiaaxavier@gmail.com

**Introdução:** A trombose intra-stent é uma complicação potencialmente fatal que pode ocorrer após a colocação de stent intra-craniano em 4% a 10% dos doentes, mesmo com terapêutica anti-agregante otimizada. A realização de trombectomia mecânica nestas situações acarreta dificuldades técnicas relacionadas com a abordagem do local de oclusão, progressão

intra-stent dos dispositivos endovasculares e risco de deslocamento do stent durante a remoção do trombo.

**Caso Clínico:** Homem de 76 anos, parcialmente dependente, com história de AVC isquémico há 4 anos, tendo sido submetido a revascularização e colocação de stent na artéria basilar (AB). Após este AVC, ficou medicado com clopidogrel, que cumpria adequadamente. Foi trazido ao serviço de urgência por síndrome vertiginosa, alteração de visão, e posteriormente alteração da linguagem, com 24 horas de evolução. Ao exame neurológico apresentava-se sonolento, sem discurso verbal, não dirigia o olhar, não cumpria ordens e não reagia à ameaça visual. Localizava com o membro superior esquerdo e estimulação vigorosa, tentava localizar com o direito e os membros inferiores não apresentavam qualquer movimento. Os reflexos cutâneo-plantares eram extensores bilateralmente (NIHSS de 24). A TC cerebral e angio-TC revelaram lesões hipodensas occipitais bilaterais e déficit de preenchimento da AB (intra-stent). Foi realizada RM-cerebral que demonstrou pcASPECTS de 7 sem envolvimento significativo do tronco cerebral. Após discussão multidisciplinar decidiu-se realizar tratamento endovascular. Por via radial, foi efetuada a progressão de stent-retriever através do stent intra-craniano trombosado. Após reembainhamento e recuperação do stent-retriever, obteve-se repermeabilização total do eixo arterial (TICI 3). Por persistência de estenose severa do stent efetuou-se angioplastia com balão. Foi realizado TC cerebral às 24 horas que revelou lesões isquémicas recentes em topografia occipital, para-hipocampal e talâmica esquerda, em território das artérias cerebrais posteriores. Durante o internamento observou-se recuperação neurológica e à data da alta o doente apresentava afasia motora e hemiparesia direita grau 4 (NIHSS 8). Aos 3 meses apresentava mRS de 3.

**Conclusão:** O tratamento endovascular da doença aterosclerótica intra-craniana, programado ou em fase aguda, requer otimização da terapêutica médica e controlo rigoroso dos fatores de risco vascular. Estenose do stent e resistência aos antiagregantes estão entre os mecanismos que favorecem os fenómenos trombo-embólicos. A trombectomia mecânica poderá estar indicada nas trombozes intra-stent, sendo particularmente complexa e tecnicamente desafiante.

## CC7. AFASIA PÓS AVC: AVALIAÇÃO DO IMPACTO CLÍNICO E IMAGIOLÓGICO DE UM PROGRAMA INTENSIVO DE TERAPIA DA FALA.

Ana Vaz<sup>1</sup>, Ana Isabel Silva<sup>1</sup>, Pedro Alberto Silva<sup>2</sup>, José Manuel Dias da Costa<sup>3</sup>, Guilherme Silva<sup>3</sup>, Maria José Festas<sup>1</sup>, Fernando Parada<sup>1</sup>, Afonso Rocha<sup>1</sup>  
1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação – Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia – Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal.  
ana.teixeira.vaz@hotmail.com

**Introdução:** O AVC é uma causa major de mortalidade e incapacidade a nível mundial, sendo que até 40% dos sobreviventes de AVC têm défices em um (ou mais) domínios da linguagem. Tradicionalmente, a linguagem é avaliada clinicamente, e com recurso a escalas. A RM funcional (RMf) permite uma caracterização anatomo-funcional dos défices, havendo evidência crescente da sua importância na avaliação de doentes com lesões encefálicas adquiridas. A afasia tem impacto na funcionalidade e qualidade de vida dos sobreviventes de AVC, sendo a sua recuperação um processo complexo que requer reparação

e reorganização neuronal, em provável relação com a plasticidade de estímulo-dependente.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 45 anos, com uma forma severa de afasia motora como seqüela de rutura de aneurisma dissecante da artéria cerebral média esquerda. A doente foi reavaliada por Medicina Física e de Reabilitação (MFR), um ano depois da lesão, utilizando escalas de avaliação: cognitiva (*Montreal Cognitive Assessment: MoCA*), da linguagem (*Bedside de Lenguaje: BL*), e funcional (Escala de Independência Funcional Modificada: MIF), bem como por neuro-imagem (RMN funcional e tratografia). Na primeira avaliação clínica, a doente obteve os seguintes resultados: 19/30 no MoCA (perda de 2 pontos na capacidade executiva, 3 na nomeação, 2 na atenção, e 3 na linguagem), 19/25 no BL (perda de 1 ponto no discurso espontâneo, 2 na repetição, 1 na escrita e 2 na leitura), e 118/126 na MIF (perda de 4 pontos na expressão, 2 na interação social, 2 na capacidade de resolução de problemas). Na

avaliação por RMf foi demonstrada uma ativação escassa nas localizações correspondentes às áreas de Wernicke e Broca, constatando-se manutenção da integridade do fascículo arqueado esquerdo na tratografia. Durante 12 semanas foi desenvolvido um programa intensivo de reabilitação (7 dias por semana, 1-2h por dia), dirigido aos défices específicos, com técnicas de terapia de entoação melódica, facilitação gestual da nomeação, estratégias de pista visual, entre outras. Verificou-se uma melhoria clinicamente relevante, que se consubstanciou com ganhos de 24%-37% nas escalas de MoCA e *Bedside de Lenguaje* no final do programa, e com um aumento global das zonas de ativação neuronal, de ligeira predominância à direita, na avaliação imagiológica.

**Conclusão:** A avaliação e prescrição de programas individualizados e intensivos de MFR nos doentes com afasia crónica após AVC poderão ser importantes, mesmo um ano depois da instalação da lesão.

## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO1. ANÁLISE DE SOBREVIVÊNCIA DE HEMORRAGIA INTRACEREBRAL LOBAR: UMA COORTE HOSPITALAR

Fátima Hierro, Raquel Rocha, Pedro Bem, Vítor Tedim Cruz  
Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.  
fatimahierro@hotmail.com

**Introdução:** As hemorragias intracerebrais correspondem a 15% dos acidentes vasculares cerebrais. Destes, 80% são supratentoriais e apenas uma fração será uma hemorragia lobar. Caracterizam-se em particular por reduzida sobrevivência e pouca recuperação funcional. Na sua etiologia podem estar factores homeostáticos (e.g. exposição a anticoagulantes), vasculopatias (e.g. angiopatia amiloide cerebral), hipertensão arterial ou combinações de factores.

**Objetivo:** determinar o prognóstico vital dos doentes admitidos numa unidade hospitalar urbana com hemorragia lobar.

**Metodologia:** Considerados retrospectivamente os doentes internados no Hospital Pedro Hispano entre Janeiro/2017 e Dezembro/2018 por hemorragia cerebral lobar espontânea. Foram recolhidos dados demográficos, clínicos e imagiológicos, dias de internamento, destino à alta, seguimento hospitalar, estado funcional e causa de morte. Um valor de  $p \leq 0.05$  foi considerado estatisticamente significativo. Foram utilizados coeficiente de correlação de Pearson e o teste exato de Fisher para a descrição estatística dos parâmetros, de acordo com a sua natureza.

**Resultados:** Identificados 42 doentes (26 mulheres), com uma idade média de 77,9 anos (DP=8,5; min=49,0; máx=88,0) e mRS prévio 0-1 em 66,6%. O ICH score inicial  $\leq 2$  ocorreu em 81%. O volume médio de hemorragia foi 13,9mL (DP=17,5, min=0,3, máx=82,6). Apresentavam hipertensão arterial 76,6% e encontravam-se sob terapia anticoagulante 21,4%. Em 57,1% verificavam-se critérios para angiopatia amiloide cerebral. Foi observada uma mortalidade de 33,3% no episódio de internamento, com uma mortalidade de 46,3% aos 2 anos de seguimento. A duração média de internamento foi 21,5 dias (DP=24; min=1, máx=93,0), o mRS à alta foi 0-1 em 19%. A mortalidade foi maior em associação a idade mais avançada ( $p=0,022$ ), score ICH mais elevado ( $p=0,000$ ) e a volume da hemorragia  $> 30$ mL ( $p=0,038$ ). A anticoagulação ( $p=0,260$ ) e o alcoolismo ( $p=0,209$ ) não influenciaram a sobrevivência aos 2 anos. Dos sobreviventes, 40,5% tiveram alta para o domicílio, e 60,7% tiveram algum tipo

de seguimento em consulta externa de Neurologia.

**Conclusão:** A idade desta população é superior à descrita na literatura, no entanto, apresentou uma mortalidade pelo evento hemorrágico semelhante. Os factores correlacionados com a mortalidade foram semelhantes aos classicamente descritos.

### CO2. AVALIAÇÃO CLÍNICA E ULTRASSONOGRÁFICA DA CIRCULAÇÃO INTRA E EXTRACRANIANA NUMA SÉRIE DE DOENTES COM ARTERITE DE TAKAYASU COM E SEM DOENÇA VASCULAR CEREBRAL.

Mariana Vargas<sup>1,3</sup>, Mariana Reis Costa<sup>3</sup>, Fátima Soares<sup>2</sup>, David Passão<sup>2</sup>, Vanessa Almeida<sup>2</sup>, Vítor Oliveira<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, CHULN; 2-Laboratório de Hemodinâmica Cerebral, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, CHULN; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.  
mariana.a.vargas@gmail.com

**Introdução:** A arterite de Takayasu é uma vasculite granulomatosa de grandes vasos envolvendo predominantemente a Aorta e seus ramos e que foi identificada inicialmente em mulheres jovens do extremo-orientes mas que cada vez se reconhece em todo o mundo e em diversas etnias. Com a progressão da doença estabelecem-se estenoses arteriais, oclusões e dilatações aneurismáticas dos referidos vasos. Cerca de 20% dos afectados apresentam AVC ou AIT no curso da doença. Contudo, não existem na literatura séries que comparem as características clínicas dos doentes com arterite de Takayasu com e sem eventos cerebrovasculares.

**Objectivos:** Comparar as características clínicas e ultrassonoográficas da circulação pré-cerebral e cerebral por eco-Doppler cervical e Doppler transcraniano em doentes com arterite de Takayasu com e sem eventos cerebrovasculares.

**Métodos:** Estudo observacional incluindo todos os doentes com esta patologia avaliados por ultrassonografia num laboratório de neurosonologia num hospital terciário entre 2009 e 2020. Registaram-se dados demográficos, factores de risco vasculares, antecedentes de eventos vasculares cerebrais, aspectos ultrassonoográficos dos vasos afectados e a terapêutica. As variáveis categóricas foram comparadas utilizando o teste de

qui-quadrado. As variáveis quantitativas contínuas foram avaliadas utilizando o teste T de *student*. O nível de significância estatística foi estabelecido para  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Foram incluídos 17 doentes rácio feminino-masculino=15:2, com a idade mediana de 35 anos [24-50] à data do diagnóstico. A mediana de *follow-up* foi 5 anos [2-8]. No decorrer da doença 8 doentes (47%) tiveram AVC e 3 tiveram AIT (17%). Comparativamente com os doentes sem eventos vasculares cerebrais os que tiveram eventos apresentaram um maior número de fatores de risco vasculares [ $1 \pm 1$  vs  $2 \pm 1$   $p=0,016$ ], um maior número de vasos intracranianos afetados [ $1 \pm 1$  vs  $4 \pm 3$   $p=0,04$ ] e estavam medicados com um menor número de imunossuppressores [ $3 \pm 1$  vs  $2 \pm 1$   $p=0,031$ ]. Não existiram diferenças estatisticamente significativas quanto à idade, tempo de evolução da doença, espessamento arterial (IMTdireito/esquerdo:  $1,78/2$  vs  $1,5/1,57$ ;  $p=0,4/0,4$ ), número de vasos extra-cranianos afetados, terapêutica anti-agregante ou presença de placas.

**Conclusão:** Na nossa série de casos de arterite de Takayasu verificou-se, em relação à história de eventos cerebrovasculares, um predomínio no envolvimento de vasos da circulação intracraniana. Estes resultados contrariam o que se verifica na escassa literatura existente em que a fisiopatologia de tais eventos é atribuída a vasos pré-cerebrais (embolismo artéria a artéria, hipoperfusão por estenoses e síndrome de roubo). Em relação ao envolvimento de outros vasos, não se verificaram diferenças.

### CO3. PREDITORES DE EVENTOS ISQUÉMICOS CÉREBRO-RETINIANOS EM DOENTES COM DISSEÇÃO CAROTÍDEA ESPONTÂNEA

Inês Carvalho<sup>1</sup>, Diogo Carneiro<sup>1</sup>, João Sousa<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, Helena Gens<sup>1</sup>, Ana Maduro<sup>1</sup>, Gustavo Santo<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal. inesvideiradecarvalho@gmail.com

**Introdução:** A disseção arterial cervical é uma das principais causas de AVC em adultos jovens. A associação entre fatores de risco vascular e AVC isquémico é sobejamente conhecida. Contudo, a sua associação com a ocorrência de eventos isquémicos secundários a disseção carotídea espontânea encontra-se pouco estudada.

**Objetivo:** Determinar se a presença de fatores de risco vascular está associada à ocorrência de eventos isquémicos cerebrais e/ou retinianos em doentes com disseção espontânea do segmento cervical da artéria carótida interna.

**Metodologia:** Estudo de coorte histórico de uma população de doentes com disseção espontânea do segmento cervical da artéria carótida interna admitidos num hospital terciário no período compreendido entre 01-01-2010 e 31-12-2019. Foram recolhidas variáveis demográficas e fatores de risco vascular. A análise estatística compreendeu análise univariada e multivariada com regressão logística binária ajustada para as potenciais variáveis confundentes. Considerou-se significância estatística um  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Os 122 doentes incluídos na análise apresentavam uma idade média de  $54,79 \pm 12,43$  [27-92] anos, sendo 59,0% do género masculino; destes 96 doentes apresentaram sintomas de isquémia cerebral e/ou retiniana e 26 não apresentaram sintomas neurológicos deficitários ou documentação de lesão isquémica em exame complementar.

Na análise multivariada, as variáveis hipertensão arterial [OR=3,72; IC 95%=1,33-10,41] e dislipidemia [OR=3,893; IC 95% = 1,05-14,42] assumiram-se como preditores independentes de eventos isquémicos cérebro-retinianos.

**Discussão/Conclusão:** A presença de hipertensão arterial e dislipidemia em doentes com disseção carotídea espontânea parece associar-se à ocorrência de eventos isquémicos cerebrais e/ou retinianos. A relação entre dislipidemia e acidentes isquémicos secundários a disseção carotídea, já referida na literatura, poderá ser consequência de disfunção endotelial com promoção da formação de trombos no local da disseção e consequente tromboembolismo. O mecanismo pelo qual a hipertensão arterial contribui para a ocorrência de eventos isquémicos permanece desconhecido.

### CO4. DISSEÇÃO ARTERIAL CERVICO-CEFÁLICA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, TRATAMENTO E PROGNÓSTICO

Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, José Maria Sousa<sup>3</sup>, Inês Mesquita<sup>2</sup>, Luísa Sampaio<sup>3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E. barbarapmartins6@gmail.com

**Introdução:** A disseção arterial cervico-cefálica (DACC) é a causa mais frequente de AVC em idade jovem; o seu reconhecimento clínico precoce permite o recurso a técnicas imagiológicas adequadas e o início atempado de tratamento, minimizando eventuais complicações ou recorrência de sintomas.

**Objetivos:** Caracterizar as DACC a nível sociodemográfico e clínico, tratamento e prognóstico.

**Metodologia:** Análise retrospectiva descritiva dos doentes com diagnóstico clínico-imagiológico de DACC, selecionados de uma base de dados de eco-Doppler transcraniano e vasos do pescoço realizados entre 01/2015 e 06/2020, num centro terciário. Análise comparativa da DACC da circulação anterior e posterior.

**Resultados:** Foram identificados 98 doentes com DACC, predominantemente do sexo masculino (63%), com idade média de 48 anos (DP 13,74). Cerca de 49% eram fumadores/ex-fumadores e 41% apresentavam consumo alcoólico moderado-a-grave. Em 14% existia história de cefaleia, e em 38% de trauma (mediana de 7 dias [IQR 2-7] pré-evento).

A circulação anterior foi a mais envolvida (68%); a maioria (59%) extracraniana. A cefaleia esteve presente em 48% dos casos, em 32% como primeiro sintoma, maioritariamente descrita como intensa/muito intensa, e 5% como cefaleia explosiva. Dois terços dos doentes apresentaram-se com AVC isquémico. Sintomas recorrentes foram reportados por 29%, cefaleia persistente (>3 meses) pós-evento por 27%, e o desfecho em 6% foi a morte.

Angio-TC foi o exame mais utilizado para diagnóstico (56%), seguido pela angio-RM (44%), e o eco-Doppler o mais frequentemente pedido no seguimento em consulta externa (36%). A maioria dos doentes (87%) foi tratada com antiagregantes e 17% com anticoagulantes. Em 24% documentou-se recanalização da disseção, numa mediana de 4 meses [2-6].

DACC posteriores foram mais frequentemente intracranianas face às da circulação anterior (15% vs 3%,  $p=0,006$ ), com eco-Doppler mais comumente normal (35% vs 5%,  $p=0,001$ ). Este grupo teve em 48% sintomatologia recorrente (vs 23%;  $p=0,015$ ) e cefaleia persistente em 44% (vs 21%;  $p=0,035$ ).

**Conclusão:** A maioria das disseções, observadas neste estudo, foram extracranianas e da circulação anterior; as intracranianas eram mais frequentemente da circulação posterior. Tal como já descrito, também nesta série, a cefaleia foi um sintoma muito comum, frequentemente o primeiro; pouco descrita é

a percentagem significativa de doentes que mantem cefaleia persistente pós-evento, sobretudo se DACC da circulação posterior. A angio-TC, pela sua disponibilidade e rapidez, foi o exame mais utilizado no serviço de urgência, a angio-RM a escolha mais frequente para confirmação dos achados, e o eco-Doppler foi empregue para estudo da repercussão hemodinâmica arterial e monitorização reiterada da recanalização.

## CO5. REDEFINIR O CONCEITO DE ESUS (EMBOLIC STROKE OF UNDETERMINED SOURCE) – ESTUDO LONGITUDINAL COM SEGUIMENTO DE CINCO ANOS.

Emanuel Martins<sup>1</sup>, Pedro Faustino<sup>1</sup>, Fábio Gomes<sup>1</sup>, Bernardo Canhão<sup>2</sup>, Maria Moreira<sup>2</sup>, Vanda Conceição<sup>3</sup>, José Manata<sup>4</sup>, Ana Brás<sup>1</sup>, Bruno Rodrigues<sup>1</sup>, Carla Nunes<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Gustavo Santo<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Portimão, Portugal; 4-Serviço de Medicina Interna, Hospital Distrital de Santarém, Santarém, Portugal.  
dsmartins.emmanuel@gmail.com

**Introdução:** O termo “ESUS” – *Embolic Stroke of Undetermined Source* foi introduzido em 2014 e é definido como um AVC não lacunar criptogénico, presumivelmente embólico, sem, contudo, se identificar uma fonte embólica com relação inequívoca com o evento. A melhor estratégia de prevenção secundária antitrombótica nestes doentes não é ainda bem definida, sendo que os ensaios clínicos que estudaram o efeito da anticoagulação não demonstraram benefício. Os motivos destes resultados já foram amplamente discutidos, no entanto, a heterogeneidade clínica desta definição parece ser uma das suas principais condicionantes. Por este motivo, impõe-se redefinir subgrupos de doentes dentro dos ESUS, que poderão beneficiar de diferentes estratégias de prevenção secundária.

**Objetivos:** Identificar subpopulações de doentes com diagnóstico de AVC-ESUS e avaliar diferenças nos seus resultados clínicos após um seguimento de cinco anos.

**Metodologia:** Incluímos todos os doentes com o diagnóstico de AVC isquémico no ano de 2015 num hospital terciário. Para os doentes com AVC-ESUS foram consultados os processos clínicos e registadas variáveis clínicas, imagiológicas, resultados de exames complementares de diagnóstico realizados (eco-Doppler carotídeo-vertebral e transcraniano, ECG, ECG-Holter, ecocardiograma transtorácico, angio-TC cervico-cerebral), a recorrência de eventos vasculares assim como de complicações até ao ano de 2020. Dividimos os doentes em “ESUS provavelmente aterotrombóticos” (ESUS-Atero) pela presença de placas irregulares ou heterogéneas em eco-Doppler cervico-cerebral ou angio-TC ainda que não condicionando estenoses >50%. Estudaram-se diferenças entre grupos após cinco anos de seguimento, nomeadamente recorrência de AVC, diagnóstico de FA ou morte.

**Resultados:** Foram identificados 861 doentes no ano de 2015 com o diagnóstico de AVC isquémico. Destes, 16% foram ESUS, 9% etiologia indeterminada por estudo incompleto, 46% etiologia cardioembólica, 11% etiologia aterotrombótica, 13% lacunares por doença de pequenos vasos, e 5% atribuíveis a causas raras. No grupo de doentes com ESUS, 32 doentes (23,2%) foram subclassificados como “ESUS-Atero” e os restantes como “ESUS-NãoAtero”. O grupo de doentes com “ESUS-NãoAtero” teve mais frequentemente o diagnóstico de FA no seu segui-

mento (18,4% vs 3,3%,  $p=0.044$ ), não se identificando diferenças significativas na mortalidade (20,8% vs 12,5%,  $p=0.295$ ), ou recorrência de AVC (14,9% vs 23,3%,  $p=0.235$ ).

**Conclusão:** As características dos subtipos dos doentes incluídos nos ESUS e qual a melhor estratégia preventiva secundária permanecem elusivas. O nosso estudo vem reforçar a existência de vários subtipos dentro dos ESUS, permitindo a definição de um subgrupo de ESUS não aterotrombótico, com necessidades diagnósticas e terapêuticas específicas.

## CO6. ESTAMOS A PERDER UMA OPORTUNIDADE? PRÉ-HOSPITALAR NO AVC ISQUÉMICO AGUDO E FIBRILHAÇÃO AURICULAR CONHECIDA

Miguel Seródio<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, João Ramos<sup>2</sup>, André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, João Pedro Marto<sup>1,3</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos de Doenças Crónicas (CEDOC), Faculdade de Ciências Médicas I NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal.  
maserodio@chlo.min-saude.pt

**Introdução:** O seguimento em consulta externa de doentes com fibrilhação auricular (FA) constitui uma oportunidade para transmitir como reconhecer e o que fazer perante um caso de Acidente Vascular Cerebral (AVC).

**Objectivo:** Comparar o tempo clínica-admissão e modo de admissão hospitalar em doentes com FA conhecida e FA de novo.

**Metodologia:** Foram incluídos doentes consecutivos com AVC isquémico agudo, de 01/01/2016 a 30/11/2020, do registo de terapêutica de fase aguda (trombólise endovenosa e/ou trombectomia mecânica) do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. Seleccionaram-se os doentes com FA e foram divididos entre os com FA conhecida e com FA de novo. Compararam-se os tempos clínica-admissão e o modo de admissão do doente no hospital entre os dois grupos. No subgrupo de doentes com FA conhecida, procuramos o efeito da terapêutica com anticoagulação nestes indicadores de admissão hospitalar.

**Resultados:** Foram incluídos 319 doentes, com média de idade de 79,0 anos (DP 9,6), 178 (55,8%) do sexo feminino. 165 (51,7%) com FA conhecida. Estes doentes não apresentaram diferenças relativamente ao tempo clínica-admissão [82,0 min (IQ 60,0-126,0) vs 87,5 min (IQ 62,0-130,3);  $p=0,295$ ], nem no modo de admissão hospitalar [101 (63,9%) vs 95 (65,1%) com ativação de Via Verde AVC extra-hospitalar;  $p=0,930$ ]. Não se verificaram diferenças em variáveis demográficas, fatores de risco vascular e apresentação clínica do AVC. No subgrupo de doentes com FA conhecida, a terapêutica com anticoagulação ( $n=81$ ; 50,9%) não teve influência nos mesmos indicadores de admissão hospitalar.

**Conclusão:** Doentes com FA conhecida não revelaram diferenças no tempo clínico-admissão e modo de admissão hospitalar em comparação com doentes com FA de novo. A terapêutica com anticoagulação não parece modificar estes resultados. Os nossos resultados poderão ser influenciados pelos critérios de inclusão utilizados e por fatores de confusão não diretamente relacionados com a educação do doente sobre o AVC. Deve ser reforçada a importância da educação de doentes com fatores de risco vascular sobre como reconhecer e o que fazer perante um caso de AVC.



## CO7. EXISTE UM PAPEL PARA O RÁCIO NEUTRÓFILO/LINFÓCITO NA AVALIAÇÃO INICIAL DO DOENTE COM SUSPEITA DE AVC ISQUÉMICO?

Catarina Caldeiras<sup>1,2</sup>, Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, Leonor Dias<sup>1,2</sup>, Ana Aires<sup>1,2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,2</sup>, Pedro Castro<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal.

catarina.caldeiras@gmail.com

**Introdução:** Em contexto de VVAVC é necessária a célere distinção entre indivíduos com AVC isquémico e diagnóstico não vascular, vulgo mimetizadores. É também importante a estimativa de tempo decorrido desde a instalação do AVC.

O aumento do rácio neutrófilo/linfócito (RNL) reflete atividade inflamatória em contexto de AVC isquémico, associando-se a mau prognóstico. Contudo, a sua utilidade em contexto agudo encontra-se por estabelecer.

**Objetivos:** Determinar o papel do RNL na distinção entre evento isquémico (AVC ou AIT) e mimetizador. Avaliar a associação entre parâmetros inflamatórios e tempo decorrido desde a última vez visto normal (tUVN).

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos doentes admitidos num centro terciário através da VVAVC ativada pelo INEM, entre Janeiro-Abril de 2019 e 2020. Excluíram-se indivíduos com infeção ou neoplasia ativa, sob corticoterapia e sem leucograma à admissão. Analisamos as características sociodemográficas e clínicas da amostra. Comparamos o número absoluto de leucócitos, linfócitos, neutrófilos e o RNL entre indivíduos com evento isquémico e mimetizadores. No primeiro grupo, avaliamos a associação destes parâmetros com o valor de NIHSS à admissão, assim como com tUVN superior e inferior a 270 min. Análise estatística com SPSSv.22®.

**Resultados:** Foram incluídos 142 indivíduos: 90 (63,4%) com evento isquémico, 25 (17,6%) com AVC hemorrágico e 27 (19,0%) mimetizadores; 29 indivíduos (32,2%) com evento isquémico apresentaram-se com tUVN superior a 270 minutos.

O RNL não diferiu significativamente entre doentes com evento isquémico e mimetizadores [mediana (amplitude interquartil) 3,1 (2,0-4,6) e 3,3 (1,8-5,0),  $p=0,717$ ].

Nos doentes com evento isquémico foram observadas correlações estatisticamente significativas entre NIHSS e valor de leucócitos ( $rs=0,212$ ,  $p=0,046$ ) e neutrófilos ( $rs=0,224$ ,  $p=0,036$ ), mas não de linfócitos ( $rs=0,050$ ,  $p=0,640$ ) ou do RNL ( $rs=0,054$ ,  $p=0,615$ ). Doentes com evento isquémico e tUVN superior a 270 minutos exibiam um RNL significativamente superior [3,2 (2,7-6,0) vs 2,9 (1,7-4,2)  $p=0,015$ ], com diminuição significativa dos linfócitos [1,4 (1,2-1,9) vs 1,9 (1,5-2,3),  $p=0,020$ ], e elevação não significativa dos neutrófilos [5,6 (4,3-7,5) vs 4,8 (4,0-5,9),  $p=0,132$ ]. Em dois modelos diferentes de análises multivariadas por regressão logística o RNL manteve significância estatística [odds ratio ajustado=1,92 (intervalo de confiança 95% 1,15-3,22)].

**Conclusão:** Na presente amostra o RNL não permitiu distinguir evento isquémico de mimetizadores.

Contudo, o RNL poderá ter um papel na VVAVC, pois ao encontrar-se mais elevado nos casos de evento isquémico com tUVN superior a 270 min, poderá ajudar na estimativa do tempo de evolução em doentes com tempo sintomas-porta incerto.

São necessários estudos com maior poder de amostragem que confirmem esta tendência.

## CO8. O IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 NA ATIVAÇÃO E NOS TEMPOS DE ATUAÇÃO DA VIA VERDE DO AVC NUM HOSPITAL TERCIÁRIO

Liliana Pereira<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>, Augusto Rachão<sup>1</sup>, Elisa Silva<sup>1</sup>, Alyne Cordeiro<sup>1</sup>, Margarida Guilherme<sup>1</sup>, Miguel Rodrigues<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal. lipereira@yahoo.com

**Introdução:** A pandemia COVID-19 teve um forte impacto na utilização e no funcionamento dos serviços de urgência.

**Objetivos:** Pretendemos avaliar a repercussão da COVID-19 no número de ativações e nos tempos de atuação da Via Verde do AVC durante os primeiros dois meses da pandemia.

**Metodologia:** Revimos os registos de ativação da Via Verde do AVC de um hospital terciário em 2019-2020 e descrevemos a variação no número de ativações. Comparámos os tempos de atuação em março e abril de 2020 (período COVID-19) com os dos meses homólogos dos últimos quatro anos (período pré-COVID-19), usando o mês de fevereiro como controlo.

**Resultados:** A taxa de ativação da Via Verde do AVC desceu 34,2% durante a pandemia COVID-19. Comparando com o período pré-COVID-19, observámos um aumento no tempo desde o início dos sintomas até à chamada para o número de emergência médica, com um número significativo de doentes a esperar mais de quatro horas (março 20,8% vs 6,8%,  $p=0,034$ ; abril 23,8% vs 6%,  $p=0,01$ ), bem como um aumento no tempo desde o início dos sintomas até à chegada ao hospital (março: mediana 136 minutos [distância interquartilica-IQR 106-410] vs 100 [IQR 64-175],  $p=0,001$ ; abril: mediana 188 [IQR 96-394] vs 98 [IQR 66-168],  $p=0,007$ ). Não verificámos diferença entre os períodos nos tempos intrahospitalares, nas características dos doentes, no diagnóstico de AVC ou mimetizador, na gravidade do AVC nem na mortalidade.

**Conclusão:** Fatores relacionados com a COVID-19 provavelmente reduziram o recurso aos cuidados de saúde e atrasaram a realização das chamadas de emergência e a chegada ao hospital após o início dos sintomas de AVC. Este facto realça a importância de uma adequada educação para a saúde, de forma a melhorar a efetividade dos cuidados médicos. A manutenção dos tempos intrahospitalares comprova a exequibilidade da Via Verde do AVC protegida.

## CO9. INTERNAMENTO EM MEDICINA FÍSICA E DE REABILITAÇÃO EM DOENTES COM AVC EM CONTEXTO HOSPITAL DE AGUDOS: UMA ANÁLISE PRÉ-PANDEMIA

Bruno Guimarães<sup>1,2,3,4</sup>, José Barreto<sup>1</sup>, Luísa Pinto<sup>1</sup>, Filipa Gouveia<sup>1</sup>, Joana Leal<sup>1</sup>, Inês Táboas<sup>1</sup>, Sofia Toste<sup>1</sup>, Catarina Aguiar-Branco<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga (CHEDV), Santa Maria da Feira, Portugal; 2-Departamento de Cirurgia e Fisiologia – Unidade de Fisiologia. Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Departamento de Saúde Pública, Ciências Forenses e Educação Médica – Unidade de Educação e Simulação Médica. Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Unidade de Investigação Cardiovascular. Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Fisiatria e Ergonomia, Faculdade de Medicina Dentária, Universidade do Porto, Porto. btsguimaraes@med.up.pt | btsguimaraes@gmail.com

**Introdução:** O acidente vascular cerebral (AVC) é a patologia com maior mortalidade em Portugal, contribuindo para elevado índice de morbidade e perda funcional.

**Objetivos:** Analisar a evolução funcional de casos de AVC em contexto de internamento de MFR em hospital de agudos, pré pandemia; avaliar a satisfação com qualidade de vida pós-AVC.

**Metodologia:** Coorte retrospectiva, que analisa dados recolhidos entre 2017 e 2019, de doentes internados no Serviço de MFR CHEDV. 176 pacientes internados, avaliados 106 pacientes (60%) com diagnóstico de admissão de AVC [categorizados em AVC isquémico (AVCi) e AVC hemorrágico (AVCh)]. Pacientes caracterizados relativamente ao estado funcional à admissão e após alta clínica (medida de independência funcional - MIF), e à qualidade de vida (*satisfaction with life scale* – SWLS). Realizada reabilitação neurológica multimodal com Médico Fisiatra, Enfermagem de Reabilitação, Fisioterapia, Terapia da Fala, Terapia Ocupacional, de acordo com a clínica e funcionalidade.

**Resultados:** 106 pacientes, dos quais 76 AVCi (72%) e 30 AVCh (28%). O grupo AVCh exibia pacientes mais jovens em comparação com o grupo AVCi (67,57 ± 11,41 vs 58,33 ± 11,33,  $p > 0,001$ ). Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas entre os grupos AVCi e AVCh quanto aos tempos de internamento e ao estado funcional à entrada (AVCi vs AVCh: 68,19 ± 17,25 vs 73,42 ± 16,50,  $p = 0,198$ ). Contudo há diferença quanto ao estado funcional à alta clínica (AVCi vs AVCh: 79,64 ± 19,67 vs 98,10 ± 20,04,  $p > 0,001$ ), bem como no grau de melhoria aquando o período de internamento (AVCi vs AVCh: 11,38 ± 7,08 vs 26,88 ± 14,40,  $p > 0,001$ ). Os modelos de regressão linear múltipla demonstraram correlação positiva do estado funcional aquando a alta clínica com o diagnóstico de AVCh ( $\beta = 13,35$ ,  $p = 2,442$ ) e com a idade ( $\beta = -0,268$ ,  $p = 0,006$ ). Por fim, foram verificadas diferenças no que concerne à satisfação com a qualidade de vida (AVCi vs AVCh: 20,01 ± 5,33 vs 23,88 ± 6,07,  $p = 0,016$ ).

**Conclusão:** Os resultados demonstram que o diagnóstico de AVCh correlaciona-se com melhor prognóstico funcional, apesar do estado funcional à admissão ser semelhante entre os casos analisados de AVCh e AVCi. Para além do tipo de AVC à admissão, a idade à admissão apresentou-se como preditor de melhor prognóstico funcional à data de alta. Por fim, os indivíduos com AVCh apresentam melhor satisfação com o estado funcional e qualidade de vida.

## CO10. IMPACTO DA PANDEMIA DE COVID-19 NA REABILITAÇÃO DO AVC – RESULTADOS DE INQUÉRITO NACIONAL

Margarida Ribeiro<sup>1</sup>, Joana Matos<sup>2</sup>, Joana Teles Sarmiento<sup>3</sup>, Ana Alves<sup>4</sup>, Bárbara Moreira Cruz<sup>5</sup>, Catarina Matos<sup>6</sup>

1-Serviços de Fisiatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Centro Hospitalar do Médio Ave, Famalicão, Portugal; 4-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal; 5-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal; 6-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Lisboa, Portugal. margaridaribeiro02@gmail.com

**Introdução:** A pandemia de COVID-19 mudou profundamente a dinâmica dos cuidados de saúde. A reabilitação é uma parte essencial do contínuo de cuidados no AVC que sofre modificações significativas nesse contexto.

**Objetivos:** avaliar o impacto da pandemia de COVID-19 na reabilitação do acidente vascular cerebral durante o primeiro período do estado de emergência em Portugal.

**Metodologia:** Um questionário foi enviado a todos os médicos fisiatras responsáveis pela reabilitação de AVC em unidades

hospitalares públicas ou Centros de Reabilitação, em todo o país. O inquérito incluiu 20 questões relativas a recursos humanos e materiais, bem como às atividades de reabilitação do AVC. As respostas foram recolhidas entre 22 e 26 de abril de 2020 e foi realizada análise estatística descritiva.

**Resultados:** 26 hospitais e 4 Centros de Reabilitação responderam ao questionário. Globalmente apenas metade dos fisiatras manteve funções dedicadas à reabilitação do AVC. Houve redução significativa de consultas presenciais (90%), sendo estas parcialmente substituídas por teleconsulta. Em hospitais de agudos houve diminuição geral do acesso à intervenção multidisciplinar, com suspensão de algumas valências. Apenas 10% das equipas de reabilitação mantiveram reuniões regulares.

A maioria dos sobreviventes de AVC com infeção COVID-19 teve diminuição do acesso à reabilitação. Alguns doentes tiveram alta precoce para o domicílio e o acesso do doente à reabilitação em regime de internamento foi mais demorado. Em relação à reabilitação em ambulatório, 77% dos tratamentos hospitalares (incluindo toxina botulínica) foram suspensos, enquanto 90% dos serviços comunitários foram encerrados.

Os Centros de Reabilitação mantiveram atendimento multidisciplinar, porém com menor número de internamentos e um período inicial de quarentena. Os tratamentos de ambulatório destes centros e as consultas de seguimento foram globalmente reduzidas / suspensas.

**Conclusão:** A pandemia de COVID-19 afetou amplamente a reabilitação em fase aguda e subaguda no AVC, com potencial aumento das sequelas neurológicas permanentes e da carga de incapacidade funcional.

**Compromissos:** Sem compromissos particulares ou institucionais. Sem conflitos de interesse.

## CO11. IMPACTO DA PANDEMIA SARS-COV2 NA REABILITAÇÃO DO AVC: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REABILITAÇÃO

Margarida Costa Pereira<sup>1</sup>, Ana Rita Almeida<sup>1</sup>, Inês Natário<sup>1</sup>, Marta Torres<sup>1</sup>

1-Centro de Reabilitação do Norte, Vila Nova de Gaia, Portugal. amargaridacp@gmail.com

**Introdução:** O funcionamento habitual dos cuidados de saúde foi severamente perturbado durante o ano de 2020, devido à reorganização necessária para a reposta à pandemia de SARS-CoV-2, incluindo a realocação de recursos físicos e humanos. Estas consequências foram sentidas nos cuidados pós-agudos, nomeadamente na Medicina Física e de Reabilitação, com o encerramento de camas de internamento nos hospitais de agudos e interrupção do funcionamento dos tratamentos em ambulatório.

**Objectivo:** Identificar e caracterizar as possíveis diferenças na população de doentes admitidos no Centro de Reabilitação do Norte (CRN) para reabilitação de sequelas de AVC, provenientes de hospitais de agudos, incluindo timings de admissão em relação ao evento e número de doentes internados.

**Métodos:** Foram identificados os doentes internados no CRN para reabilitação de sequelas de AVC, com mais de 18 anos de idade, nos anos de 2019 e 2020 (dados até Maio). Foram recolhidos dados demográficos, caracterização da lesão vascular, duração do internamento, caracterização funcional com recurso à escala de Medida de Independência Funcional à admissão e alta, e destino pós-alta.

**Resultados:** Desde a declaração do estado de emergência e até Maio, foram admitidos 28 doentes (22 homens) com AVC para reabilitação no CRN, com uma média de idades de 57 anos.

Vinte e um doentes sofreram um AVC isquémico, em média 29 dias antes da admissão. A média dos valores na MIF à admissão e alta foram de 77 e de 104, respectivamente. 85,7% dos doentes (n=24) foram reintegrados no domicílio. Em igual período de 2019, foram internados 30 doentes (23 homens), com 58 anos de idade média. O internamento ocorreu em média 30 dias após o evento vascular – um AVC isquémico em 24 casos. A pontuação na escala MIF à admissão e alta, em média, foi de 78 e de 100, respectivamente. Tiveram alta para o domicílio 83% (n=25)

**Conclusão:** A resposta deste centro às necessidades de reabilitação de doentes com AVC provenientes de hospitais de agudos manteve-se inalterada durante a primeira vaga da pandemia, quer no volume total de doentes internados quer no *timing* de admissão após o evento vascular. Quanto à amostra de doentes internados, apresenta semelhanças nas características demográficas, de lesão e de funcionalidade.

## CO12. IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 NA REABILITAÇÃO DO AVC

Mariana Martins, Ana Pereira, Susana Rosa, Isabel Seixo, Conceição Meneses, Fátima Carvalho  
Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.  
marianadcastromartins@gmail.com

**Introdução:** Tendo em conta a necessidade em dar resposta ao número crescente de doentes internados com COVID-19, muitos serviços de saúde sofreram alterações organizacionais e suspensão da atividade não urgente, limitando o acesso aos cuidados de saúde.

**Objetivos:** Avaliar o impacto da pandemia COVID-19 no prognóstico funcional de doentes com sequelas de AVC.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de doentes internados por sequelas de AVC, em fase subaguda, num Serviço de MFR de um Hospital de agudos, entre março e novembro 2019 e o período equivalente em 2020. Os dados colhidos, através da consulta dos processos clínicos, incluíram: dados sociodemográficos, clínicos e funcionais. Para avaliar a evolução funcional durante o internamento, foram aplicadas escalas funcionais, como Medida de Independência Funcional (MIF) e Índice de Barthel (IB), à data de admissão e da alta.

**Resultados:** De um total de 52 doentes internados em 2019, com idade média de 65,67 (+- 12,37) anos, 75% sofreram AVC isquémico e destes 38,46% foram submetidos a fibrinólise e/ou terapêutica endovascular (TEV). No mesmo intervalo de tempo em 2020, foram internados 40 doentes com idade média de 66,75 (+- 9,85) anos. 85% dos AVC eram de etiologia isquémica e 29% destes foram submetidos a terapêutica fibrinolítica e/ou TEV. A média de dias de internamento em 2019 foi de 44,98 (+- 18,62) e em 2020 foi de 36,8 (+-20,46). A MIF apresentou uma média de 71 pontos em 2019 e 76,38 em 2020 na admissão e de 82,83 pontos em 2019 e 92,95 em 2020 à data de alta. A variação da MIF apresentou uma média de 19,35 pontos nos doentes internados em 2019 e de 29,6 pontos em 2020. Em 2019, o IB apresentou médias de 46,54 (51,88 em 2020) e 68,85 (74,13 em 2020) pontos, na admissão e alta, respetivamente.

**Conclusão:** No contexto da pandemia, houve redução do número de camas disponíveis neste serviço de MFR e consequentemente menor número de doentes internados. No entanto, apesar da menor acessibilidade para o internamento de reabilitação, verificamos pontuações mais elevadas nas escalas de funcionalidade (MIF e IB) à data da admissão e da alta, assim como um maior diferencial da MIF, o que demonstra uma maior evolução funcional nestes doentes. Da amostra analisada, aferimos que a realização de procedimentos, como fibrinólise ou

TEV, foi menor em 2020. Constatamos também que a média de dias de internamento em 2020 foi menor, não comprometendo a funcionalidade dos doentes à data de alta.

## CO13. IMPACTO DA PANDEMIA POR COVID-19 NA REABILITAÇÃO NEUROLÓGICA PÓS-AVC

Adriana Pereira<sup>1</sup>, Rui Silva<sup>1</sup>, Maria Pais de Carvalho<sup>1</sup>, João Neves<sup>2</sup>, Jorge Jacinto<sup>1</sup>

1-Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Cascais, Portugal;  
2-Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal.

adrianabarbosapereira.mfr@gmail.com

**Introdução:** O AVC é uma das principais causas de morte e incapacidade no mundo. As suas sequelas condicionam graus variáveis de repercussão funcional e a sua recuperação é frequentemente lenta e incompleta. A pandemia da COVID-19 impôs uma interrupção temporária aos programas de reabilitação em ambulatório. A interrupção da reabilitação acarreta risco de deterioração adicional sobretudo nos doentes com maiores limitações funcionais.

**Objetivo:** Avaliar o impacto da interrupção dos programas de reabilitação em ambulatório, motivado pela COVID-19, em doentes com AVC

**Metodologia:** Foi aplicado um questionário telefónico especificamente desenhado a doentes com AVC e seus cuidadores, seguidos em consulta de Medicina Física e de Reabilitação num Centro de Reabilitação e que viram suspensos os seus tratamentos em ambulatório, de Março a Maio de 2020 devido à pandemia. As variáveis avaliadas foram: força muscular, espasticidade, dor, autonomia pela escala MIF, ansiedade e depressão. Foi realizada uma análise descritiva usando o teste t para variáveis contínuas e o teste de Chi2 para variáveis categóricas.

**Resultados:** Um total de 95 doentes foram incluídos no estudo, 38 mulheres e 57 homens com idade média de 59±13,1 anos. 3% dos doentes tinham cuidadores formais, e 97% cuidadores informais. Suspenderam a reabilitação em ambulatório durante a pandemia 77% dos doentes. Relativamente à idade, verificamos que os cuidadores de doentes com <70 anos tiveram maior necessidade de reduzir a sua atividade laboral (p=0,000). Por sua vez, doentes mais novos apresentaram maior necessidade de controlo farmacológico da ansiedade e depressão (p=0,001). Houve um agravamento da dor no lado hemiparético em 42% dos doentes, observado sobretudo em doentes com escolaridade mais baixa (<9º ano) (p=0,002). Relativamente à funcionalidade, 62% dos doentes consideraram que a sua autonomia global ficou pior. Doentes mais autónomos com MIF superior (≥80) tiveram maior repercussão na deambulação e nas escadas (p=0,012) enquanto os doentes mais dependentes, com MIF inferior, tiveram maior repercussão nas áreas da alimentação e transferências (p=0,02). Uma MIF mais baixa associou-se a maior noção de sobrecarga sobre o cuidador (p=0,038), enquanto um valor superior a maior receio de não conseguir financiar os cuidados de reabilitação (p=0,035).

**Conclusão:** O nosso estudo demonstrou que a interrupção da reabilitação foi prejudicial em vários domínios para o doente com AVC e seu cuidador. Funcionalmente, o impacto em doentes mais autónomos ocorreu sobretudo em tarefas mais exigentes, realçando um aspeto progressivo da aquisição de competências. O impacto da pandemia poderia ter sido minimizado por um estado de maturidade superior da telereabilitação.

## CO14. DUPLA ANTIAGREGAÇÃO NO AVC ISQUÊMICO MINOR E AIT DE ALTO RISCO: ESTUDO CASO-CONTROLO PARA AFERIÇÃO DA SEGURANÇA DO PROCEDIMENTO NUM CENTRO

Paulo Venâncio Ferreira<sup>1</sup>, Maria João Lima<sup>1</sup>, Vanessa Carvalho<sup>1</sup>, Cristina Duque<sup>1</sup>, Vitor Tedim Cruz<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano, Matosinhos, Portugal; 2-EPIUnit, Instituto de Saúde Pública da Universidade do Porto, Porto, Portugal. paulo.venancioferreira@ulsm.min-saude.pt

**Introdução:** O risco de recorrência de AVC e outros eventos vasculares é particularmente elevado nas primeiras semanas após AVC isquémico menor e AIT de alto risco. Para além da já estabelecida antiagregação simples, a antiagregação dupla com ácido acetilsalicílico e clopidogrel parece uma estratégia eficaz e segura na sua prevenção, tendo sido proposto recentemente o seu início nas primeiras 24 horas e manutenção por 10 a 21 dias.

**Objetivos:** Aferir a segurança e eficácia da antiagregação dupla em casos de AVC menor de etiologia não-cardioembólica, não submetidos a trombólise, e AITs de alto risco relativamente a doentes submetidos a antiagregação simples.

**Metodologia:** Foram colhidos e analisados dados demográficos e clínicos dos doentes com diagnóstico de AVC com NIHSS igual ou inferior a 3 de etiologia não-cardioembólica e não submetidos a trombólise ou AIT com ABCD2 score igual ou superior a 4 entre março de 2019 e março de 2020 medicados com antiagregação dupla durante 21 dias. Foram comparados com um grupo controlo histórico, com os mesmos diagnósticos durante o ano 2017, relativamente ao mRS aos 3 e 6 meses, ocorrência de novos eventos vasculares e complicações hemorrágicas. Foram usados testes paramétricos e não paramétricos na avaliação das variáveis contínuas e o teste de Mann-Whitney para análise comparativa das variáveis categóricas.

**Resultados:** Foram analisados um total de 44 doentes que constituíram os 2 grupos de 22 doentes. Não existiram diferenças estatisticamente significativas entre grupos relativamente à idade, sexo, mRS prévio, NIHSS e presença de fatores de risco vasculares prévios (tabagismo, alcoolismo, DM, HTA, dislipidemia e excesso de peso). Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas em variáveis como mRS aos 3 e 6 meses (IQR=3, mediana de 1 para ambos os grupos,  $p>0,1$ ) nem na recidiva de eventos vasculares ( $p=1,0$ ). Em nenhum dos grupos se verificaram eventos hemorrágicos major ou minor.

**Conclusão:** A utilização da dupla antiagregação não diferiu significativamente da antiagregação simples, tanto em termos de segurança como eficácia neste estudo. Estes resultados poderão prender-se com o número reduzido de doentes incluídos. Outros fatores que poderiam ter tido um peso substancial, como o controlo de fatores de risco vascular, não foram ajustados. A ausência de complicações hemorrágicas neste subgrupo de doentes está de acordo com o descrito na literatura sobre o perfil de segurança desta terapêutica durante o período de 21 dias.

## CO15. AVC ISQUÊMICO AGUDO E SÍNDROME TOTAL DA CIRCULAÇÃO ANTERIOR SEM OCLUSÃO DE VASO

Marta Magriço<sup>1</sup>, Miguel Serôdio<sup>1</sup>, João Ramos<sup>2</sup>, André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, Teresa Mesquita<sup>3</sup>, João Pedro Marto<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de

Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos de Doenças Crónicas (CEDOC), Faculdade de Ciências Médicas I NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal. mmagrico@chlo.min-saude.pt

**Introdução:** Na prática clínica podemos encontrar doentes com AVC isquémico clinicamente severo mas sem oclusão de vaso em estudo angiográfico. Os doentes que apresentam esta dissociação clínico-imagiológica encontram-se insuficientemente estudados.

**Objetivos:** Caracterizar e comparar doentes com AVC isquémico agudo e síndrome total da circulação anterior com e sem oclusão de vaso no estudo angiográfico de admissão.

**Metodologia:** Foram incluídos doentes consecutivos com AVC isquémico agudo, de 01/01/2016 a 31/08/2020, do registo de terapêutica de fase aguda (trombólise endovenosa e/ou trombectomia mecânica) do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, com: A) Apresentação clínica com síndrome total da circulação anterior; B) NIHSS $\geq$ 15; C) Angio-TC/RM admissão disponível. Os doentes foram agrupados de acordo com presença de oclusão de vaso intra/extracraniano. Foram comparadas as variáveis demográficas, fatores de risco vascular, apresentação clínica, características imagiológicas e prognóstico funcional entre os doentes com e sem oclusão de vaso. Numa análise secundária, foi comparado o prognóstico funcional de doentes sem oclusão de vaso à admissão com doentes com recanalização completa pré-/pós tratamento endovascular.

**Resultados:** Foram incluídos 282 doentes, com média de idade de 74,8 anos (DP 13,1), 155 (55,0%) do sexo feminino. 30 (10,6%) doentes não apresentavam oclusão de vaso à admissão. Os doentes sem oclusão apresentaram mais frequentemente hipertensão arterial [n=30 (100,0%) vs n=202 (80,2%);  $p=0,015$ ], diabetes mellitus tipo 2 [n=17 (56,7%) vs 47 (18,7%);  $p<0,001$ ], dislipidemia [n=25 (83,3%) vs 142 (56,3%);  $p=0,008$ ] e fibrilhação auricular de novo [n=12 (40,0%) vs n=53 (21,0%);  $p=0,037$ ] e um valor de ASPECTS superior [10 (IQ 10-10) vs 6 (IQ 4-7);  $p<0,001$ ]. Em análise multivariada, diabetes mellitus (OR 9,23, IC 3,58-26,03), dislipidemia (OR 5,77, IC 1,83-22,53) e NIHSS à admissão (OR 0,85, IC 0,73-0,97) estão associados a ausência de oclusão de vaso. Os doentes sem oclusão não apresentaram diferença no prognóstico funcional aos 3 meses [n=14 (48,3%) vs n=79 (32,1%), com mRS $\leq$ 2;  $p=0,125$ ]. Na análise secundária com doentes com confirmação de recanalização completa, os doentes sem oclusão de vaso à admissão não apresentaram prognóstico funcional diferente aos 3 meses [n=14 (48,3%) vs n=34 (44,7%), com mRS $\leq$ 2;  $p=0,915$ ].

**Conclusão:** Em doentes com AVC isquémico e síndrome total da circulação anterior, a presença de diabetes mellitus, dislipidemia e menor NIHSS estão associados a ausência de oclusão de vaso. Neste subgrupo de doentes com AVC isquémico clinicamente severo, a ausência de oclusão de vaso não se associou a um prognóstico funcional diferente.

## CO16. RESULTADO FUNCIONAL DO TRATAMENTO DE FASE AGUDA DO AVC ISQUÊMICO NOS DOENTES COM NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS

Ângela Abreu<sup>1</sup>, Daniela Garcez<sup>2</sup>, Carlos Figueiredo<sup>1</sup>, Alberto Fior<sup>3</sup>, Ana Nunes<sup>3</sup>

1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca; 2-Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 3-Hospital de São José. angela.abreu@hff.min-saude.pt

**Introdução:** As neoplasias hematológicas estão frequentemente associadas não só a um risco acrescido de eventos trom-



bóticos, mas também de complicações hemorrágicas. Poucos dados estão disponíveis para orientar a decisão terapêutica de fase aguda de AVC isquémico em doentes com história de neoplasia hematológica ativa ou progressa.

**Objetivos:** Avaliar o resultado funcional dos tratamentos de fase aguda do AVC isquémico aos 3 meses em doentes com história de neoplasia hematológica (ativa ou progressa) bem como a taxa de complicações hemorrágicas e taxa de mortalidade diretamente relacionada com o tratamento.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de doentes com AVC isquémico submetidos a tratamentos de fase aguda e internados na Unidade Cerebrovascular do Hospital de São José entre 2009 e 2019 e história atual ou progressa de neoplasia hematológica.

**Resultados:** Foram incluídos 33 doentes (15 homens e 18 mulheres) com idade média de 68,3 anos. 17 apresentavam doença activa.

Apresentavam os seguintes diagnósticos oncológicos: Linfoma não-Hodgkin n=8, Mieloma múltiplo n=6, Síndrome mielodisplásico n=5, Trombocitose essencial n=4, Linfoma de Hodgkin n=3, Policitemia vera n=2, MGUS n=2, Leucemia aguda n=2 e Leucemia linfocítica crónica n=1.

À admissão apresentavam um score mediano de 0 na Escala de Rankin modificada (mRS) (0-2), um NIHSS mediano de 14 (1-23) e um ASPECTS de 10 (5-10). 10 doentes foram submetidos apenas a rtPA, 11 apenas a TEV e 12 a ambas as terapêuticas.

Na classificação de OCSP 16 doentes apresentavam TACI, 16 PACI e 1 POCI e na classificação TOAST a etiologia mais frequente foi a cardioembólica (n=17), seguido de etiologia indeterminada (n=9), doença de grande vaso (n=5) e outra etiologia identificada (n=2).

Como complicações na fase aguda registaram-se 2 hemorragias clinicamente significativas (intracerebral) e 4 sem repercussão clínica (2 intracerebral e 2 sistémica).

À data de alta o NIHSS mediano era 6 (0-21) e o mRS mediano 4 (0-6). Apenas 1 doente teve morte relacionada com terapêutica com transformação hemorrágica e edema maligno cerebral.

Aos 3 meses o NIHSS mediano era 2 (0-15) e 46,7% dos doentes tinham mRS inferior a 2. 18,2% faleceram antes dos 3 meses.

**Conclusão:** Do nosso conhecimento, trata-se da primeira série que avalia o resultado funcional do tratamento de fase aguda do AVC isquémico nesta população específica. Este trabalho favorece a sua utilização nos doentes com neoplasias hematológicas, na ausência de contraindicações formais, na medida em que se associou a um baixo risco de complicações e a um mRS mediano de 2,5 aos 3 meses.

**Agradecimentos:** Daniela Silva – Interna de Neurologia HSM; Rita Pinheiro – Interna de Neurologia do HFF; Jorge Lopes – Interno de Reumatologia do HGO; Nádya Bala – Interna de Endocrinologia do HBA; Tiago Jesus - Interno de Neurologia do HVFX e Alexandra Vila-Boa – Secretariado da Neurologia do HFF.

## CO17. DISFAGIA PÓS-AVC – UM CONSISTENTE PROBLEMA NA UNIDADE DE AVC

Vítor Costa Pereira<sup>1</sup>, Neusa Sá<sup>2</sup>, José Mário Roriz<sup>2</sup>, Jorge Moreira<sup>1</sup>, Catarina Aguiar Branco<sup>1</sup>, Leal Loureiro<sup>2</sup>, Luís Fontão<sup>2</sup>  
1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar entre Douro e Vouga; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar entre Douro e Vouga.  
vitorcpereira87@gmail.com

**Introdução:** A disfagia é uma manifestação comum no AVC agudo e parece desempenhar um papel importante na evolução clínica e funcional do doente.

**Objetivo:** Este estudo tem como objetivo avaliar o impacto da disfagia em doentes internados em Unidade de AVC.

**Métodos:** Foram incluídos 311 doentes admitidos na unidade de AVC do nosso hospital ao longo de 2019. A disfagia foi avaliada através da escala de avaliação da gravidade da disfagia (DSRS) e procedeu-se à medição da NIHSS, ambos na admissão e data de alta. Dados sobre o tipo (isquémico ou hemorrágico) e subtipo de AVC (classificação OCSP), bem como a incidência de pneumonia, tempo de internamento, destino na alta e mortalidade foram analisados. Em todos os testes estatísticos, foi adotado um nível de significância de 5%.

**Resultados:** No internamento hospitalar, a disfagia foi diagnosticada em 165 (53%) doentes e persistiu em 84 (27%) na data de alta. Relativamente à pontuação de NIHSS, obteve-se uma média de 6 na admissão e 3 na alta. Usando o Coeficiente de Correlação de Pearson, verificamos que o valor de NIHSS apresenta uma correlação positiva com a disfagia. No que diz respeito ao tipo de AVC e à lateralização da lesão, não foram encontradas diferenças significativas quanto à gravidade da disfagia nos seus subgrupos. A partir da análise do subtipo de AVC, os enfartes totais da circulação anterior demonstraram disfagia significativamente mais grave do que outros subtipos isquémicos, enquanto que os enfartes parciais anteriores e posteriores estiveram associados a um maior grau de disfagia, comparativamente aos enfartes lacunares. As infeções do trato respiratório ocorreram a taxas significativamente mais elevadas para os doentes disfágicos ( $p<0,05$ ), apresentando uma associação positiva com o grau de disfagia. Para além disso, estes doentes permaneceram mais tempo na unidade de AVC e tiveram menos frequentemente alta para casa, em comparação com pacientes sem disfagia. A taxa de mortalidade global foi de 8%, evidenciando-se uma associação positiva com o grau de disfagia.

**Conclusão:** A disfagia pós-AVC está associada a mais complicações e piores resultados. A pontuação de NIHSS pode constituir um fator preditivo relevante para o grau de disfagia, permitindo uma abordagem antecipada, com a consequente redução de complicações e taxa de mortalidade.

## CO18. IMPACTO DAS COMPLICAÇÕES RESPIRATÓRIAS NA MORBIMORTALIDADE DOS DOENTES COM AVC AGUDO DE UM HOSPITAL CENTRAL

Luís Carlos Sousa, Raquel Araújo, Ana Margarida Ribeiro, António Camelo  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.  
lcsousa@chporto.min-saude.pt

**Introdução:** A pneumonia associada ao AVC é uma complicação frequente na doença cerebrovascular aguda, definindo-se como uma infeção respiratória ocorrendo nos primeiros 7 dias após o evento. Está associada ao aumento dos tempos de internamento, da mortalidade e da incapacidade nesta população de doentes. A disfagia é um fator de risco bem documentado, cuja modificação contribui para a redução da incidência destas complicações. A determinação da morbimortalidade atribuível às infeções respiratórias contribui para a melhor compreensão desta realidade no AVC agudo, motivando uma intervenção sobre os seus fatores de risco com potencial impacto no prognóstico vital e funcional.

**Objetivos:** O objetivo deste trabalho é determinar incidência de infeções respiratórias nos doentes admitidos por AVC e caracterizar o seu impacto na morbimortalidade desta população.

**Metodologia:** Foi realizado um estudo retrospectivo dos doentes com AVC agudo admitidos no Internamento do Serviço

de Neurologia entre janeiro e junho de 2019. Foi efetuada a consulta dos processos clínicos eletrônicos para a recolha de dados sobre variáveis demográficas, funcionais, variáveis relacionadas com os tempos de internamento, presença de disfagia e de infeção respiratória. Os dados foram agrupados de acordo com a ocorrência de infeção respiratória durante o internamento, sendo comparadas as diferentes variáveis recolhidas entre os dois grupos. A análise estatística foi realizada através do software IBM SPSS 26 ( $\alpha < 0,05$ ).

**Resultados:** Foram incluídos 176 doentes. A média de idades foi de 72,5 anos e 46% dos doentes eram do sexo masculino. O mRS prévio foi, em média, de 1 e o NIHSS médio de 12. A incidência de infeções respiratórias foi de 27,3%. Comparando o grupo com versus sem infeção respiratória, o tempo total de internamento foi, em média, de 27,9 vs 17,15 dias ( $p=0,029$ ) e a taxa de mortalidade foi de 35,4% vs 3,1% ( $p<0,001$ ). A ocorrência de infeção respiratória apresentou forte associação com a presença de disfagia (disfagia presente em 93,75% dos casos de infeção,  $p<0,001$ ).

**Conclusão:** A ocorrência de infeção respiratória está associada ao aumento significativo da duração do internamento e da mortalidade intra-hospitalar, nos doentes com AVC agudo. A elevada prevalência de infeções respiratórias e a morbimortalidade a estas associada configuram um potencial prejuízo para a recuperação funcional numa proporção muito significativa dos sobreviventes de AVC. A forte associação verificada entre infeção respiratória e a presença de disfagia sublinha a importância da implementação de estratégias de rastreio precoces e eficazes, de modo a modificar este fator de risco.

**Compromissos:** sem conflitos de interesse a declarar.

### CO19. INFEÇÕES RESPIRATÓRIAS EM DOENTES COM AVC: ANÁLISE RETROSPECTIVA COMPARATIVA ENTRE DOENTES COM PRIMEIRO EVENTO E EVENTOS SUBSEQUENTES.

Ana Vaz<sup>1</sup>, Joana Tender Vieira<sup>2</sup>, Mafalda Oliveira<sup>1</sup>, David Reis<sup>1</sup>, Helena Tavares<sup>1</sup>, Ana Isabel Silva<sup>1</sup>, Jennifer Pires<sup>1</sup>

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação – Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna – Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal. ana.teixeira.vaz@hotmail.com

**Introdução:** Na primeira semana pós AVC, 30% dos doentes desenvolvem intercorrências infecciosas, 1/3 das quais respiratórias, o que se associa a incapacidade e mortalidade significativas. Múltiplos fatores podem estar relacionados com o aumento do risco de infeção respiratória em doentes com história prévia de AVC. O objetivo deste estudo foi comparar a prevalência, gravidade e mortalidade das infeções respiratórias em doentes internados por AVC, comparando doentes com 1º evento e eventos subsequentes.

**Métodos:** Estudo de coorte retrospectivo, com inclusão consecutiva de 485 doentes internados com diagnóstico de AVC, entre maio e novembro de 2019. Comparou-se a prevalência de infeção respiratória entre 2 grupos: 1º AVC e AVC subsequente. Foram avaliados os potenciais fatores associados ao desenvolvimento de infeção: 1) idade, género e pontuação na Escala Rankin modificada (ERm); 2) valor no *Mini-Mental State Examination* (MMSE); 3) tipo de AVC, circulação afetada, lateralidade da lesão e gravidade da mesma, avaliada pela pontuação no *National Institute of Health Stroke Scale* (NIHSS) à admissão; 4) presença de disartria, afasia e défices motores à admissão e 5) disfagia diagnosticada durante o internamento. Comparou-se ainda a necessidade e duração de antibioterapia, oxigenoter-

rapia, ventilação não invasiva (VNI), número de dias de internamento e a mortalidade hospitalar.

**Resultados:** Foram incluídos 373 doentes com 1º AVC e 112 com AVC subsequente. Nos doentes com AVC subsequente, foi encontrada uma menor frequência de afasia ( $p=0,002$ ), disartria ( $p<0,001$ ), défices motores ( $p=0,002$ ) à admissão e disfagia ( $p<0,001$ ). Neste grupo, as pontuações na ERm foram superiores ( $p<0,001$ ) e no NIHSS inferiores ( $p=0,018$ ). 36 doentes desenvolveram infeção respiratória, tendo este diagnóstico sido mais comum nos doentes com AVC subsequente (12,5% vs. 6,3%;  $p=0,034$ ). Neste grupo de doentes, encontrou-se uma associação entre infeção respiratória e afasia ( $p<0,001$ ), disartria ( $p=0,017$ ), défices motores ( $p=0,041$ ) e NIHSS superior à admissão ( $p=0,021$ ). Verificou-se maior necessidade de VNI em doentes com AVC subsequente ( $p<0,001$ ). Não se verificaram diferenças entre os 2 grupos no que diz respeito à necessidade e duração de antibioterapia ou oxigenoterapia, e à duração do internamento. O diagnóstico de infeção respiratória associou-se a maior mortalidade, apenas em doentes com AVC subsequente ( $p=0,041$ ).

**Conclusão:** Doentes com antecedentes de AVC têm maior prevalência de infeção respiratória quando internados por um novo evento cerebrovascular, na dependência de valores mais elevados de NIHSS, e da presença de afasia, disartria, ou défices motores à admissão. Nestes doentes, as infeções respiratórias parecem associar-se a maior necessidade de VNI e a um aumento da mortalidade em internamento.

### CO20. TENECTEPLASE NO TRATAMENTO DO AVC ISQUÉMICO AGUDO: EXPERIÊNCIA PRELIMINAR NA VIDA REAL

Sofia Reis Marques<sup>1</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Leandro M. Marques<sup>1</sup>, José Manuel Amorim<sup>2</sup>, Ângelo Carneiro<sup>2</sup>, Jaime Rocha<sup>2</sup>, José Nuno Alves<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>, Carla C. Ferreira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal. sofia.reismarques20@gmail.com

**Introdução:** A tenecteplase (TNK) é uma molécula de alteplase geneticamente modificada. Quando comparado com alteplase, tem maior afinidade para a fibrina, maior resistência ao inibidor do ativador do plasminogénio-1 (PAI-1) e semi-vida mais longa, permitindo um único bolus intravenoso (IV).

**Objetivos:** Avaliar a eficácia e segurança do tratamento trombolítico com TNK numa série hospitalar de doentes com AVC isquémico agudo

**Metodologia:** Análise retrospectiva de doentes consecutivamente tratados com TNK (0,25 mg/kg) num período de 5 meses. Avaliadas variáveis demográficas, clínicas e imagiológicas, incluindo NIHSS na admissão, ASPECTS e presença de oclusão de grande vaso (OGV), bem como a ocorrência de recanalização pré-trombectomia mecânica (TM) e seu resultado final (TICIm). Registada a ocorrência de qualquer hemorragia, intra ou extracraniana, angioedema e pseudoaneurisma femoral (nos doentes submetidos a TM), NIHSS às 24 horas e escala de Rankin modificada aos 3 meses.

**Resultados:** Incluídos 29 doentes, 51,7% do sexo masculino, com uma média de idade de 74 anos. Eram previamente hipertensos 19 (65,5%) e 5 (17,2%) encontravam-se medicados com antiagregantes plaquetários. NIHSS na admissão média de 13 e 22 doentes (75,9%) apresentavam OGV. O tempo porta-agulha médio foi de 38,2 minutos. A recanalização (parcial ou completa) pré-trombectomia foi obtida em 27,3% das oclusões (6/22) e em 21 doentes (72,4%) obteve-se uma melhoria clínica significativa nas primeiras 24 horas. Nenhum doente desenvol-

veu angioedema e em 5 (17,2%) foram descritos hematomas no local da punção. Em dois doentes, o tratamento instituído apresentou como complicação hemorragia intracraniana sintomática (HICs) nas primeiras 24 horas, dos quais apenas um tinha sido submetido exclusivamente a trombólise IV.

**Conclusão:** Embora carecendo de valor estatístico pelas limitações do estudo, os resultados obtidos são semelhantes aos do ensaio EXTEND-IA TNK. A TNK parece assim eficaz e segura na vida real.

## CO21. ENFARTE AGUDO DO MIOCÁRDIO APÓS TROMBÓLISE ENDOVENOSA PARA TRATAMENTO DE AVC ISQUÊMICO AGUDO

João Pedro Marto<sup>1</sup>, Linda Azevedo Kauppila<sup>2</sup>, Cláudia Jorge<sup>3</sup>, Pedro Faustino<sup>4</sup>, João Sargento-Freitas<sup>4</sup>, Lílina Pereira<sup>5</sup>, Sofia Galego<sup>6</sup>, Rafael Dias<sup>7,8</sup>, Pedro Castro<sup>8</sup>, Teresa Pinho-e-Melo<sup>2</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>2,9</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e CEDOC, NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Horta; 6-Unidade de AVC, Hospital São José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal; 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 9-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal.  
joao.pedro.seabra.marto@gmail.com

**Introdução:** Os ensaios clínicos que conduziram à aprovação da trombólise endovenosa no tratamento do AVC isquémico agudo levantaram a hipótese de um maior número de casos de enfarte agudo do miocárdio (EAM) com alteplase, em comparação com placebo. O mecanismo potencialmente evocado é o de desintegração de trombos intracardiácos, com consequente embolia para as artérias coronárias.

**Objectivo:** Caracterização de doentes com EAM após terapêutica com trombólise endovenosa para tratamento de AVC isquémico agudo.

**Metodologia:** Revisão sistemática da literatura (PubMed e EMBASE, até 31 de Março 2020) e série-de-casos multicêntrica de doentes com diagnóstico de EAM nas primeiras 24 horas após trombólise endovenosa para tratamento de AVC isquémico agudo. Para definição de EAM foram considerados os critérios da 3.ª definição de EAM da Sociedade Europeia de Cardiologia. Foram avaliadas características demográficas, factores de risco vascular, apresentação clínica e imagiológica, tipo e localização de EAM, etiologia do EAM com base nos achados de coronariografia, tratamento realizado e prognóstico funcional.

**Resultados:** Foram incluídos 50 doentes, 30 casos hospitalares e 20 após revisão sistemática. A média de idade foi de 72,5 anos (DP 12,7), 21 (42,0%) do sexo feminino. 12 (24,0%) doentes tinham história de doença das artérias coronárias. Identificaram-se 22 (44,9%) doentes com EAM com elevação ST, 25 (25,0%) localizados na parede anterior. 26 (52,0%) doentes realizaram coronariografia, 15 (57,7%) dos quais com EAM de etiologia aterosclerótica (EAM tipo 1). Dos 11 doentes com EAM de etiologia embólica (EAM tipo 2), 7 (63,6%) apresentavam fibrilhação auricular e 3 (27,3%) trombo intracardiáco. Nos doentes com EAM de etiologia aterosclerótica, 4 (26,7%) com fibrilhação auricular e nenhum com trombo intracardiáco. Nenhum dos doentes com

EAM tipo 2 teve a doença aterosclerótica de grandes vasos como etiologia do AVC, contrastando com 3 (20%) doentes com EAM tipo 1. Dezasseis (32,0%) doentes receberam algum tipo de intervenção coronária. A mortalidade intra-hospitalar foi de 29%. Entre os doentes com *follow-up* a 3 meses, 15 (39,5%) apresentaram bom prognóstico funcional (mRS ≤2).

**Conclusão:** O EAM é um evento vascular raro nas primeiras 24 horas após trombólise endovenosa para tratamento de AVC isquémico agudo. A maior parte dos casos de EAM não foram de etiologia embólica. Nos doentes com EAM de etiologia embólica detectou-se a uma possível associação com a presença de fibrilhação auricular e trombo intracardiáco.

## CO22. QUAIS OS EFEITOS CLÍNICOS E PROCEDIMENTAIS DA TROMBÓLISE ENDOVENOSA ANTES DA TERAPÊUTICA ENDOVASCULAR?

Rita Machado<sup>1</sup>, João André Sousa<sup>1</sup>, Ana Brás<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Carla Cecília<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Bruno Rodrigues<sup>1</sup>, Orlando Galego<sup>2</sup>, César Nunes<sup>2</sup>, Ricardo Veiga<sup>2</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Gustavo Santo<sup>1</sup>, Egídio Machado<sup>2</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Imagem Médica, Departamento de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; Coimbra, Portugal.  
ritabritomachado@gmail.com

**Introdução:** Apesar do benefício genérico da trombólise endovenosa no AVC isquémico, o seu efeito é limitado em doentes com oclusão de grande vaso (OGV). Quando antecede a terapêutica endovascular (TEV), pode mesmo complicar o procedimento por promover a migração distal de trombos, favorecer a hemorragia cerebral ou condicionar a gestão terapêutica associada à implantação de *stent*. Contudo, poderá também ter efeitos benéficos na recanalização de trombos distais residuais pós-TEV.

**Objetivos:** Investigar os benefícios e riscos da trombólise endovenosa na evolução clínica dos doentes com AVC por OGV.

**Metodologia:** Estudo de coorte histórica incluindo 663 doentes consecutivos transferidos de hospitais primários com AVC por OGV da circulação anterior para realização de TEV, durante um período de quatro anos. As características clínicas, imagiológicas e indicadores de prognóstico foram analisados com os respetivos testes estatísticos uni- e multivariáveis.

**Resultados:** A taxa de recanalização arterial durante o transporte (n=62, 9%) foi significativamente superior nos doentes que realizaram trombólise (ALT+) no hospital primário (12,1% vs 4,8%, p=0,002).

Dos 601 doentes submetidos a TEV, 364 fizeram trombólise (61%). O grupo ALT+ apresentou ASPECTS significativamente superiores [10(2) vs 9(2), p=0,021], sendo semelhante nas restantes variáveis clínicas e imagiológicas.

A reperusão eficaz (mTICI≥2b) não foi superior no grupo ALT+ (OR ajustado 1,1, C.I. 95%: 0,7-1,8, p=0,631). O número total de passagens [2(2) vs 1(2), p=0,659] e o tempo total do procedimento endovascular [45(42) vs 40(46) min, p=0,147] não foram significativamente diferentes entre os 2 grupos. Não se verificou maior taxa de hemorragia cerebral no grupo ALT+ (OR ajustado 1,0, C.I. 95%: 0,6-1,5, p=0,903).

O prognóstico funcional (mRS) dos doentes aos 90 dias foi semelhante nos grupos com e sem trombólise associada à TEV (OR 1,2, C.I. 95%: -0,5-0,1, p=0,133). Uma análise do grupo com recanalização arterial subtotal (TICI 2a e 2b) também não revelou diferenças estatisticamente significativas quanto ao

mRS aos 3 meses, comparando os doentes ALT+ com os que não realizaram trombólise (OR 0,9, C.I. 95%: -0,6-0,4,  $p=0,681$ ). No subgrupo de doentes com colocação de stent ( $n=30$ , 5%), 19 dos quais ALT+ (63%), não se verificaram diferenças nos resultados clínicos e imagiológicos entre grupos.

**Conclusão:** A trombólise endovenosa no hospital primário favorece a recanalização arterial pré-TEV, nos doentes transferidos por OGV. Quando associada à TEV, não influencia significativamente o sucesso do procedimento nem o prognóstico funcional dos doentes, mas também não parece comprometer a segurança da terapêutica endovascular.

### CO23. TRATAMENTO ENDOVASCULAR EM DOENTES COM AVC ISQUÉMICO AGUDO: FIBRILHAÇÃO AURICULAR CONHECIDA VS FIBRILHAÇÃO AURICULAR DE NOVO

Miguel Seródio<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, João Ramos<sup>2</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, Inês Gil<sup>2</sup>, João Pedro Marto<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos de Doenças Crônicas (CEDOC), Faculdade de Ciências Médicas I NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal. maserodio@chlo.min-saude.pt

**Introdução:** Nos doentes com AVC isquémico a relação temporal entre o evento e o diagnóstico de fibrilhação auricular (FA) (conhecida vs de novo) não parece influenciar o prognóstico funcional, ao contrário da terapêutica prévia com anticoagulação, que poderá ter um efeito benéfico. No subgrupo de doentes submetidos a tratamento endovascular (TEV), a influência do perfil temporal de diagnóstico de FA (conhecida ou de novo) e da terapêutica prévia com anticoagulação encontra-se por esclarecer.

**Objectivos:** Comparar as características do procedimento endovascular, presença de transformação hemorrágica sintomática e o prognóstico funcional de doentes com AVC isquémico agudo submetidos a TEV, de acordo com o perfil temporal de diagnóstico de FA e terapêutica prévia com anticoagulação.

**Metodologia:** Foram incluídos doentes consecutivos com AVC isquémico agudo admitidos no Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, de 01/01/2016 a 31/08/2020, submetidos a TEV, com FA como etiologia de AVC, e sem outra possível etiologia adicional. Doentes foram divididos em FA conhecida e FA de novo, e foram comparadas variáveis demográficas, fatores de risco vascular, características clínicas e imagiológicas, características do procedimento endovascular, presença de transformação hemorrágica sintomática e prognóstico funcional. A mesma análise foi realizada após exclusão dos doentes com FA conhecida previamente anticoagulados.

**Resultados:** Foram incluídos 164 doentes, com média de idade de 76,7 anos (DP 9,1), 88 (53,7%) do sexo feminino. 97 (59,1%) com FA conhecida, 63 (65,6%) dos quais com anticoagulação prévia. Não se verificaram diferenças nas variáveis demográficas, factores de risco vasculares, e características clínicas e imagiológicas estudadas. Doentes com FA conhecida não apresentaram na recanalização com mTICI $\geq$ 2b [ $n=75$  (77,3%) vs  $n=52$  (77,6%);  $p=1,000$ ], no número de passagens durante procedimento [ $n=18$  (19,8%) vs  $n=16$  (25,0%) com >3 passagens;  $p=0,565$ ], no tempo de procedimento [47,0 min (IQ 29,5-75,5) vs 56,0 min (IQ 31,5-86,0);  $p=0,294$ ], na presença de transformação hemorrágica sintomática [ $n=5$  (5,2%) vs  $n=5$  (7,6%);  $p=0,764$ ] e no bom prognóstico funcional aos 3 meses [ $n=39$  (40,2%) vs  $n=23$  (35,4%) com mRS $\leq$ 2;  $p=0,650$ ]. Após exclusão

de doentes previamente anticoagulados não se verificaram diferenças de acordo com o perfil temporal de diagnóstico de FA.

**Conclusão:** Não se verificaram diferenças nas características do procedimento endovascular, presença de transformação hemorrágica sintomática e no prognóstico funcional de doentes com AVC isquémico agudo submetidos a tratamento endovascular, de acordo com o perfil temporal de diagnóstico de fibrilhação auricular e terapêutica prévia com anticoagulação.

### CO24. TAXA DE DECLÍNIO DE ASPECTS INTER-HOSPITALAR: ANTECIPAR PROGRESSORES RÁPIDOS E AJUSTAR PERCURSOS INTRA-HOSPITALARES

João André Sousa<sup>1</sup>, Rita Machado<sup>1</sup>, Luís Rito Cruz<sup>2</sup>, Joana Simões<sup>3</sup>, Leonor Santos-Martins<sup>4</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Carla Cecilia<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Bruno Rodrigues<sup>1</sup>, Orlando Galego<sup>4</sup>, César Nunes<sup>4</sup>, Ricardo Veiga<sup>4</sup>, Gustavo Santo<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Egidio Machado<sup>4</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Imagem Médica, Departamento de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal. sousajoaandre@gmail.com

**Introdução:** O tempo não é igual para todos os doentes com AVC isquémico por oclusão de grande vaso (LVO). Conhecer os determinantes de uma evolução mais rápida de enfarte é fundamental em doentes transferidos para tratamento endovascular (TEV).

**Objetivo:** Determinar a taxa de declínio da escala de ASPECTS na transferência inter-hospitalar para TEV e os seus modificadores.

**Metodologia:** Coorte histórica entre 1/1/2016 e 31/12/2019 de doentes transferidos de unidades primárias de AVC com LVO da circulação anterior e submetidos a reavaliação por TC-CE prévio a TEV num hospital terciário único. Calculámos o score de colateralidade (SC) com base na escala de Tan (0-3). Determinámos o ASPECTS no hospital primário e terciário, calculámos a diferença e efetuámos uma razão entre esse valor e o tempo (em horas) decorrido entre a TC-CE no hospital primário e a TC-CE no hospital terciário (=taxa de declínio de ASPECTS).

**Resultados:** Incluímos 245 doentes. A mediana de taxa de declínio de ASPECTS (TDA) na amostra total de doentes foi 0,4/h (IQR=0,9). A mediana de tempo decorrido entre ambas as TC-CE foi 173 min (IQR=80). A localização da oclusão ( $p=0,020$ ), NIHSS ( $p=0,004$ ) e o score de colateralidade ( $p<0,001$ ) modificaram a TDA. Um modelo de regressão múltipla com essas variáveis ( $r=0,403$ ,  $p<0,001$ ) identificou o score de colateralidade como preditor independente de TDA ( $p<0,001$ ). Doentes com boa colateralidade ( $SC>1$ ) exibiram uma TDA mediana de 0,29/h (IQR=0,9) enquanto que doentes com colateralidade reduzida ( $SC<2$ ) demonstraram uma TDA mediana de 0,70/h (IQR=0,8) ( $p<0,001$ ). O subgrupo de doentes excluído de TEV após TC-CE apresentou uma mediana de taxa de declínio de 1,18/h (IQR=0,8). Apenas 23,6% tinha boa colateralidade. Em contraste, os doentes não excluídos de TEV após TC-CE apresentaram uma mediana de 0,30/h (IQR=0,6) e 81,7% tinha boa colateralidade ( $p<0,001$ ). Em doentes submetidos a TEV com reperusão eficaz ( $n=151$ ) e ajustando para idade e NIHSS, a taxa de declínio de ASPECTS (OR:3.61 95%IC 1,6-8,3,  $p=0,002$ ) foi superior ao ASPECTS no hospital terciário (OR:2,1, 95%IC 1,6-2,8,  $p<0,001$ ) na previsão de resultado clínico desfavorável a 3 meses, apesar do maior intervalo de confiança.



**Conclusão:** NIHSS elevado, oclusão intracraniana proximal e, em particular, a colateralidade reduzida predizem uma evolução rápida da área de enfarte permitindo-nos estimar o declínio do score ASPECTS para cada doente e ajustar decisões em função do tempo decorrido. Valores desfavoráveis destas variáveis devem motivar um transporte inter-hospitalar célere ou, na sua impossibilidade, favorecer reavaliação por TC-CE.

## CO25. TROMBECTOMIA PARA TRATAMENTO DO AVC EM DOENTES COM MAIS DE 90 ANOS: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO E COMPARAÇÃO COM DOENTES MAIS JOVENS

Carolina Maia<sup>1</sup>, Luís Cruz<sup>1</sup>, João André Sousa<sup>2</sup>, Patrícia Marques<sup>2</sup>, Orlando Galego<sup>1</sup>, Ricardo Veiga<sup>1</sup>, César Nunes<sup>1</sup>, Ana Brás<sup>2</sup>, Luciano Almendra<sup>2</sup>, Carla Cecília<sup>2</sup>, Cristina Machado<sup>2</sup>, Bruno Rodrigues<sup>2</sup>, Fernando Silva<sup>2</sup>, Gustavo Santo<sup>2</sup>, João Sargento-Freitas<sup>2</sup>, Egídio Machado<sup>1</sup>

1-Departamento de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal. carolinamaia.areas@gmail.com

**Introdução:** Apesar do tratamento endovascular (TE) ser comprovadamente eficaz no AVC isquémico por oclusão de grande vaso, o seu benefício em doentes com  $\geq 90$  anos permanece incerto, uma vez que estes doentes foram excluídos ou sub-representados em estudos prévios.

**Objetivos:** Determinar a eficácia, segurança e fatores preditivos de prognóstico do TE do AVC isquémico em doentes com  $\geq 90$  anos.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de todos os doentes com  $\geq 90$  anos, admitidos num hospital terciário com AVC isquémico por oclusão de grande vaso e submetidos a TE, entre Janeiro de 2015 e Fevereiro de 2020. Avaliadas características clínicas, sucesso da recanalização e estado funcional aos 3 meses, considerando-se recanalização de sucesso se Thrombolysis in Cerebral Infarction (TICI) $\geq 2b$ , bom resultado funcional se *modified Rankin Scale* (mRS) $\leq 2$  ou igual ao estado funcional prévio ao evento e resultado funcional favorável se mRS $\leq 3$  ou igual ao prévio. Os resultados obtidos foram comparados com os de doentes mais jovens (70-89 anos) e ajustados para possíveis confundidores.

**Resultados:** Dos 1030 doentes submetidos a TE no intervalo de estudo, 5,05% (n=52) tinham  $\geq 90$  anos e 39,13% (n=403) tinham entre 70-89 anos. A pontuação mediana na escala *National Institutes of Health Stroke Scale* (NIHSS) à admissão foi maior nos nonagenários (20 versus 18,  $P=0,047$ ). A recanalização de sucesso (71,15% versus 78,91%,  $P=0,204$ ), bom resultado funcional (28,85% versus 30,59%,  $P=0,797$ ) e resultado funcional favorável (30,8% versus 43,4%,  $P=0,082$ ) foram mais frequentes nos doentes com  $< 90$  anos, mas as diferenças não foram estatisticamente significativas. Igualmente, não houve diferença significativa nas complicações peri- e pós-procedimento, tempo de internamento e mortalidade. A análise por regressão logística, ajustada a possíveis confundidores, mostrou que a idade igual ou superior a 90 anos não foi um fator preditivo significativo do estado funcional aos 3 meses. Nos doentes com  $\geq 90$  anos, o NIHSS inicial foi identificado como um preditor independente, quer para um bom resultado funcional (OR, 0,85; 95% IC, 0,73-0,98;  $P=0,025$ ), quer para um resultado funcional favorável (OR, 0,82; 95% IC, 0,71-0,96;  $P=0,013$ ).

**Conclusão:** Os nossos resultados parecem reforçar a hipótese que o TE do AVC isquémico em doentes com  $\geq 90$  anos é se-

guro e os resultados não parecem diferir significativamente dos obtidos em doentes mais jovens. Os nossos dados suportam também o racional de que a decisão para trombectomia nestes doentes deve considerar a idade apenas como um fator, tendo especial atenção ao NIHSS inicial.

## CO26. ESCALAS DE PROGNÓSTICO NO AVC ISQUÉMICO: ESTRATIFICAÇÃO POR TERAPÊUTICA DE REVASCULARIZAÇÃO E CIRCULAÇÃO AFETADA

Leonor Dias<sup>1,2</sup>, Andreia S. Lima<sup>2</sup>, Ana Luísa Rocha<sup>1</sup>, Magda Garça<sup>3</sup>, Goreti Moreira<sup>4</sup>, Maria Luís Silva<sup>5</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,2</sup>, Luísa Fonseca<sup>4</sup>, Pedro Castro<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Medicina Interna do Hospital de Santo Espírito da Ilha Terceira; 4-Unidade de AVC do Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.; 5-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E. leonor.dias@chs.j.min-saude.pt

**Introdução:** A utilização de terapêuticas de revascularização no AVC isquémico tem alterado de forma substancial o prognóstico destes doentes. Os instrumentos de avaliação de prognóstico utilizados na prática clínica foram validados em coortes de doentes não submetidos a tratamento de revascularização. Desta forma, é necessário avaliar o desempenho destas escalas na era atual da trombectomia mecânica e da trombólise endovenosa.

**Objetivos:** Determinar se o desempenho das escalas de prognóstico utilizadas para o AVC isquémico é alterado em função do tipo de terapêutica de revascularização utilizada, ou se difere entre enfartes da circulação anterior ou posterior.

**Metodologia:** Realizámos um estudo retrospectivo, incluindo todos os doentes com o diagnóstico de AVC isquémico admitidos na Unidade de AVC entre o período de 2017 a 2018. Aplicámos as seguintes escalas, de acordo com os estudos de validação originais: *Acute Stroke Registry and Analysis of Lausanne* (ASTRAL), *iSCORE revised* (iSCORE-r), *Stroke subtype, Oxford Community Stroke Project classification, Age, prestroke modified Rankin* (mSOAR), *Preadmission comorbidities, Level of consciousness, Age, and Neurologic deficit* (PLAN) e a *Total Health Risks in Vascular Events* (THRIVE). O objetivo era a independência funcional aos 3 meses (mRS 0-2). Comparámos as áreas sob a curva (AUC) da *Receiver Operating Characteristic* (ROC) para cada escala, de acordo com o tipo de terapêutica de revascularização e o tipo de circulação afetada.

**Resultados:** Incluímos 620 doentes. As AUC obtidas, apresentadas em ordem decrescente: iSCORE-r 0,76 (IC 95% 0,73-0,80), mSOAR 0,76 (IC 95% 0,72-0,80), ASTRAL 0,75 (IC 95% 0,71-0,79), THRIVE 0,74 (95% CI 0,70-0,78) e PLAN 0,72 (95% CI 0,68-0,76, a última sendo significativamente inferior às restantes ( $p<0,05$ ). Não se registaram diferenças significativas entre a circulação afetada ( $p>0,05$ ). As escalas mostraram uma tendência para um desempenho inferior em doentes submetidos a tratamento endovascular, comparativamente a doentes tratados com trombólise endovenosa.

**Conclusão:** As escalas de prognóstico habitualmente utilizadas no AVC isquémico demonstram um desempenho apenas razoável, particularmente no subgrupo de doentes submetidos a trombectomia mecânica. É necessária uma utilização cautelosa destas escalas, particularmente nos doentes submetidos a tratamento endovascular.

## CO27. QUEDAS NOS INDIVÍDUOS APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: ESTAREMOS A UTILIZAR OS MELHORES INSTRUMENTOS PARA AVALIAR O RISCO?

Anabela Correia<sup>1,2</sup>, Carla Pimenta<sup>1,2</sup>, Marta Alves<sup>3</sup>, Daniel Virella<sup>3</sup>  
1-Fisioterapeuta, Hospital Curry Cabral, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2-Professora Adjunta, Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Gabinete de Análise Epidemiológica e Estatística do Centro de Investigação do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal. anabela.correia2@chlc.min-saude.pt anabela.correia@estesl.ipl.pt

**Introdução:** As quedas são muito comuns após acidente vascular cerebral (AVC). A identificação e a caracterização do risco de queda permitem adaptar a reabilitação e propor medidas adaptadas a cada indivíduo, a fim de minimizar o risco e diminuir a ocorrência efetiva das quedas.

**Objetivos:** Avaliar o risco de queda após AVC em indivíduos residentes na comunidade e explorar alguns dos fatores que influenciam esse risco.

**Metodologia:** Estudo transversal com estudo de caso-controlo, em indivíduos com marcha autónoma, referenciados para fisioterapia ambulatória com tempo de instalação do AVC inferior a 12 meses. Foi estudada uma amostra consecutiva de indivíduos referenciados durante 5 anos. Aplicou-se a *Motor Assessment Scale* (MAS), a Escala de Equilíbrio de Berg (EEB) e o *Timed Up and Go Test* (TUG). Foram considerados como identificando risco de queda os valores de EEB $\leq$ 45 e/ou TUG $>$ 14. Os episódios de queda ocorridos após o AVC foram inquiridos e registados. Foi avaliada a capacidade de discriminação da estimativa e exploraram-se modelos explicativos por regressão logística multivariável.

**Resultados:** Foram estudados 167 indivíduos entre 21 e 87 anos (mediana 66), 69 mulheres (41,3%); em 133 (79,6%) o AVC tinha ocorrido há menos de 6 meses. Foi identificado risco de queda em 139 (83,2% [IC95% 76,84-88,14]) e 78 relataram episódios efetivos de queda (46,7% [IC95% 39,30-54,26]). A capacidade de discriminação da estimativa pela EEB $\leq$ 45 e/ou TUG $>$ 14 foi de 55% (IC95% 47,5-62,4). Não se identificou um modelo preditivo dos indivíduos que referiram quedas. O modelo multivariável para a estimativa do risco para quedas identificou o género feminino e ser mais velho como promotores do risco e uma melhor capacidade funcional (avaliada pela MAS) como protectora. A MAS, por si só, discriminou os indivíduos que referiram quedas com AUC 0,69 (IC 95% 0,60-0,77).

**Conclusão:** O risco de quedas após AVC é muito elevado, especialmente nos idosos e nas mulheres, e está associado a menor capacidade funcional. Os instrumentos habituais utilizados na estimativa de risco têm baixa capacidade de discriminação dos indivíduos com queda efetiva. Novas ferramentas de avaliação do risco com melhor desempenho são necessárias para identificar o risco de queda após AVC, permitindo intervenções eficazes de prevenção, tanto a nível individual quanto ambiental.

## CO28. DURAÇÃO, SATISFAÇÃO E QUALIDADE DO SONO DE CUIDADORES INFORMAIS DE SOBREVIVENTES DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL.

Filipa Teixeira<sup>1</sup>, Ana Moura<sup>1</sup>  
1-EPIUnit – Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto. filipa.teixeira@ispup.up.pt

**Introdução:** As alterações no sono em cuidadores informais são cada vez mais reconhecidas enquanto fatores que influenciam

negativamente a saúde e a qualidade de vida destes indivíduos.

**Objetivos:** Avaliar alterações na duração, satisfação e qualidade do sono de cuidadores informais de sobreviventes de AVC, e a sua associação com a idade, sexo e indicadores de estatuto socioeconómico.

**Metodologia:** Todos os cuidadores informais de sobreviventes de AVC hospitalizados entre setembro de 2018 e agosto de 2019, em 12 Unidades de AVC da Administração Regional de Saúde do Norte, foram convidados a participar no estudo, 18 meses após o AVC. Esta análise baseia-se nos dados de 126 cuidadores já avaliados. As características socioeconómicas, a duração, satisfação e a qualidade do sono, antes e depois do AVC foram autodeclarados, através de um questionário estruturado. Odds ratios (OR) e os respetivos intervalos de confiança de 95% (IC95%), ajustados para a idade e sexo, foram estimados através de regressão logística. As respostas às questões abertas foram sintetizadas através de análise de conteúdo.

**Resultados:** Cuidadores informais de sobreviventes de AVC reportaram dormir, em média (desvio padrão), significativamente menos horas do que antes de assumirem a prestação de cuidados (7,0 (1,7) vs 6,4 (1,8);  $p<0,001$ ). Antes de serem cuidadores, 71,2% dos participantes consideravam-se satisfeitos ou muito satisfeitos com o seu sono. Esta satisfação diminuiu para 43,9% desde o início da prestação de cuidados, com 67,5% dos cuidadores a considerarem que a qualidade do seu sono se alterou após terem começado a cuidar do sobrevivente de AVC. As principais alterações referidas na qualidade do sono prendem-se com maior dificuldade em dormir profundamente e mais interrupções durante o sono. Apesar de 31,9% dos cuidadores relatarem a toma de medicação para dormir, apenas 6,4% o fizeram após o início da prestação de cuidados. Após ajuste para a idade e para o sexo, alterações na qualidade do sono foram menos frequentemente reportadas por participantes que retomaram a sua atividade laboral (OR=0,34; IC95%:0,16-0,76) e com rendimentos mensais superiores a 1000€ (OR=0,29; IC95%:0,13-0,66).

**Conclusão:** Verificou-se um declínio na duração, satisfação e qualidade do sono de cuidadores informais de sobreviventes de AVC, 18 meses após o evento. Urge desenvolver investigação sobre as características do sono de cuidadores informais de sobreviventes de AVC, de forma a contribuir para o desenho e implementação de estratégias de promoção da saúde baseadas na evidência.

**Compromissos:** POCI-01-0145-FEDER-031898; POCI-01-045-FEDER-016867 (Ref. FCT UID/DTP/04750/2019).

## CO29. IMPACTO DO RASTREIO DE DISFAGIA NA INCIDÊNCIA DE COMPLICAÇÕES RESPIRATÓRIAS NOS DOENTES DE AVC AGUDO DE UM HOSPITAL CENTRAL

Luís Carlos Sousa, Raquel Araújo, Ana Margarida Ribeiro, António Camelo  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal. lcsousa@chporto.min-saude.pt

**Introdução:** A disfagia é um défice neurológico do AVC que desde a fase aguda contribui significativamente para o risco de infeção respiratória. Este risco é superior sobretudo nos primeiros 7 dias após o evento, permanecendo significativo após este período. A literatura internacional revela incidências entre 2,3% e 44%. A ocorrência de infeção respiratória aumenta significativamente os tempos de internamento e a mortalidade do sobrevivente de AVC. Assim, o rastreio de disfagia na fase aguda assume um papel primordial na prevenção destas complicações, na melhoria do

prognóstico e na redução da sobrecarga dos cuidados de saúde.

**Objetivos:** O objetivo deste trabalho é caracterizar o impacto das estratégias de rastreio de disfagia atualmente implementadas na incidência de infeções respiratórias, nos doentes admitidos por AVC.

**Metodologia:** Foi realizado um estudo retrospectivo dos doentes com AVC agudo admitidos no Internamento do Serviço de Neurologia entre janeiro e junho de 2019. Foi efetuada a consulta dos processos clínicos eletrónicos para a recolha de dados sobre variáveis demográficas, funcionais, diagnóstico de infeção respiratória, presença de disfagia e tempo decorrido até ao seu rastreio. A análise estatística foi realizada através do software IBM SPSS 26 ( $\alpha < 0,05$ ).

**Resultados:** Foram incluídos 176 doentes. A média de idades foi de 72,5 anos e 46% dos doentes eram do sexo masculino. A pontuação prévia ao evento na escala de Rankin modificada (mRS) foi, em média, de 1 e o NIHSS de 12. A prevalência de disfagia foi de 56,8% e a incidência de infeções respiratórias foi de 27,3%. O registo eletrónico da realização de rastreio estava presente em 87,5% dos doentes, sendo o tempo médio até ao rastreio de 3,18 dias. Comparando o grupo com versus sem infeção respiratória, o tempo médio até ao rastreio foi de 5,55 vs 2,23 dias ( $p=0,017$ ). Constatou-se a presença de disfagia em 93,75% dos casos de infeção ( $p<0,001$ ). Quando analisados apenas os doentes com disfagia, verificaram-se diferenças estatisticamente significativas na mRS e tempo até ao rastreio ( $p=0,004$  e  $p=0,049$ , respetivamente) entre os grupos com e sem infeção documentada.

**Conclusão:** A disfagia apresenta uma elevada prevalência desde a fase aguda do AVC, estando fortemente associada à incidência de infeções respiratórias. A realização tardia do seu rastreio aumenta o risco destas complicações durante o internamento. Estes dados sublinham a importância da revisão das estratégias de rastreio de disfagia atualmente implementadas, de modo a compensar as suas consequências e melhorar o prognóstico dos sobreviventes de AVC.

**Compromissos:** sem conflitos de interesse a declarar.

### CO30. PROTOCOLO DE AVALIAÇÃO DA DISFAGIA NEUROGÉNICA: CONTRIBUTO PARA O ESTUDO DA APLICABILIDADE, SENSIBILIDADE DOS ITENS E FIDEDIGNIDADE

Catarina Lima<sup>1,2</sup>, Marta Coutinho<sup>1,2</sup>, Nelson Pereira<sup>2,3</sup>, Joana Almeida<sup>4</sup>, Isabel Guimarães<sup>2,5</sup>

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, E.P.E. – Centro de Reabilitação do Norte; 2-Escola Superior de Saúde do Alcoitão; 3-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, E.P.E.; 4-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, E.P.E.; 5-Unidade Clínica e Terapêutica Farmacológica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.  
ana.valente.lima@chvng.min-saude.pt

**Introdução:** A identificação e o tratamento precoces da disfagia podem reduzir as suas complicações, contribuindo para a redução do impacto no tempo de internamento, readmissões hospitalares, pneumonia de aspiração, taxas de mortalidade e utilização de medicação. É unânime que os instrumentos em saúde devem ser analisados do ponto de vista da aplicabilidade e fidedignidade, uma das principais medidas métricas. Não obstante, no que diz respeito à avaliação clínica da deglutição, o desenvolvimento destes instrumentos não tem acompanhado este progresso.

**Objetivos:** Contributo para o estudo da aplicabilidade e fidedignidade do Protocolo de Avaliação da Disfagia Neurogénica (PAD-N).

**Metodologia:** Estudo de natureza transversal. Quatro terapeutas da fala aplicaram o PAD-N a 50 doentes, com média de idade de 58 anos, com acidente vascular cerebral maioritariamente isquémico (62%) e do sexo masculino (74%). O método de amostragem foi não probabilístico de conveniência. A aplicabilidade foi determinada através do tempo de aplicação em minutos, valores omissos e sensibilidade dos itens (Skewness e Kurtosis). A fidedignidade foi analisada através da consistência interna (alfa de Cronbach) e do acordo intra e inter-examinadores (Coeficiente de Correlação Intraclasse, ICC).

**Resultados:** O PAD-N é de rápida aplicação (0,42 minutos/item) e não apresenta valores omissos. O efeito de teto (>15%) está presente em 20 itens. A consistência interna é boa ( $\alpha=0,87$ ). Obtiveram-se níveis adequados de fidedignidade intra-examinadores (ICC=0,851) e inter-examinadores (ICC=0,990).

**Conclusão:** O PAD-N mostrou ser aplicável e fidedigno, contudo, sugere-se a revisão das escalas de alguns itens e a confirmação da fidedignidade numa amostra de dimensão superior.

### CO31. PROGRAMAS DE REABILITAÇÃO CARDIOVASCULAR NA FASE SUBAGUDA E CRÓNICA DO AVC

Margarida Ribeiro<sup>1</sup>, Nuno Ramalhão<sup>1</sup>, Raquel Araújo<sup>1</sup>, Luís Sousa<sup>1</sup>, Sandra Magalhães<sup>1</sup>

Serviço de Fisiatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto. margaridaribeiro02@gmail.com

**Introdução:** A doença cerebrovascular e cardiovascular partilham fatores de risco e fisiopatologia. A capacidade cardiorrespiratória é dos principais preditores de risco de AVC, estando o consumo de oxigénio durante o pico do exercício inversamente relacionado com risco de AVC. Comparados com indivíduos saudáveis da mesma idade, sobreviventes de AVC têm diminuição de 50% da capacidade cardiorrespiratória e aumento de 25% do risco cardiovascular. Nos primeiros 6 meses após AVC, a reabilitação foca-se na recuperação de mobilidade e atividades de vida diária. Uma proporção significativa de sobreviventes tem alta do tratamento convencional sem atingir recuperação completa e sofre perda de mobilidade adicional nos 12 meses subsequentes. Esta perda de mobilidade resulta num aumento do risco de sedentarismo. Programas de reabilitação cardiovascular multimodais que incluem um programa de exercício estruturado são necessários para diminuir o risco cardiovascular e otimizar a capacidade funcional a longo prazo.

**Objetivos:** Rever a bibliografia recente sobre a integração dos sobreviventes de AVC em fase subaguda e/ou crónica em programas de reabilitação cardiovascular; Determinar se há evidência de benefício adicional no prognóstico funcional e na sobrevida com essa integração; Avaliar particularidades da prescrição de exercício para este grupo nosológico;

**Metodologia:** procura sistemática com os MeSH terms: ("Cardiac Rehabilitation"[Mesh]) AND "Stroke"[Mesh]) e ("Cardiac Rehabilitation"[Mesh]) OR "Exercise"[Mesh]) AND "Stroke Rehabilitation"[Mesh] nas bases de dados PubMed e Trip Database. Foram incluídas publicações referentes a adultos, nos últimos 5 anos, em inglês. Critérios de exclusão envolviam idade pediátrica, AIT, estudos não relacionados, ou publicados em revistas não peer-reviewed.

**Resultados:** Foram encontradas 586 publicações relacionadas com o tema. Após análise do título e resumo incluíram-se 12 artigos e após revisão de conteúdo, foram incluídas 8 publicações.

**Conclusão:** Há evidência de benefício da integração dos sobreviventes de AVC ligeiro a moderado em programas supervisionados de reabilitação cardiovascular na sobrevida e prognóstico

funcional. Esta integração deve considerar-se a partir das 10-12 semanas após AVC. É essencial a avaliação e prescrição de exercício individualizada, de acordo com estratificação de risco e com monitorização de frequência cardíaca e tensão arterial. Está recomendado um programa de exercício aeróbio combinado com fortalecimento muscular, com adaptações aos défices. Há necessidade de estudos que incluam definição clara da gravidade do AVC e doentes com quadros neuromotores graves. No futuro, é imperativa a criação de condições e infraestruturas que permitam a participação dos sobreviventes em programas de reabilitação cardiovascular supervisionada. Os sobreviventes devem ser acompanhados na transição para programas não supervisionados.

**Compromissos:** Sem compromissos particulares ou institucionais. Sem conflitos de interesse.

### CO32. ALTERAÇÕES NOS ESTILOS DE VIDA DE SOBREVIVENTES DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: AVALIAÇÃO 18 MESES APÓS O EVENTO

Ana Moura<sup>1</sup>, Filipa Teixeira<sup>1</sup>, Elisabete Alves<sup>1</sup>

1-EPIUnit – Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto. ana.moura@ispup.up.pt

**Introdução:** A adoção de estilos de vida saudáveis após um Acidente Vascular Cerebral (AVC) é amplamente reconhecida como uma medida eficaz de prevenção secundária.

**Objetivos:** Avaliar alterações nos estilos de vida de sobreviventes de AVC, 18 meses após o evento, e associações com a idade, sexo, indicadores de estatuto socioeconómico, recorrência e consequências do AVC.

**Metodologia:** Todos os sobreviventes de AVC hospitalizados entre setembro de 2018 e agosto de 2019, nas 12 Unidades de AVC da Administração Regional de Saúde do Norte, foram convidados a participar, 18 meses após o AVC. Esta análise baseia-se nos dados de 452 sobreviventes já avaliados. As características socioeconómicas, relacionadas com o AVC e os estilos de vida foram autodeclarados, através de um questionário estruturado. *Odds ratios* (OR) e os respetivos intervalos de confiança de 95% (IC95%) foram estimados através de regressão logística. As respostas às questões abertas foram sintetizadas através de análise de conteúdo.

**Resultados:** Dezoito meses após o AVC, a prevalência de consumo de tabaco e álcool diminuiu de 14,2% para 6,3% e de 51,8% para 42,9%, respetivamente. Entre os participantes, 40,7% introduziram alterações alimentares através da redução de sal, gorduras e açúcares e do aumento do consumo de frutas e vegetais. A prática de exercício físico alterou-se em 30,3% dos sobreviventes, sendo que 5,3% iniciou a prática de exercício físico, 8,2% aumentou a frequência, 12,9% reduziu e 3,8% deixou de praticar exercício físico. Apesar de não se verificarem diferenças significativas no número médio (desvio padrão) de horas de sono antes e após o AVC (7,5 (1,8) vs 7,6 (2,1);  $p=0,61$ , respetivamente), 28,8% dos participantes reportaram alterações na qualidade do sono, nomeadamente maior dificuldade em adormecer e mais interrupções durante o sono. A redução observada na prevalência de consumo de tabaco e álcool não se revelou significativamente associada às características socioeconómicas ou relacionadas com o AVC. As alterações alimentares foram mais frequentes em participantes residentes no meio rural (OR=1,53; IC95%:1,04-2,24), enquanto as alterações na prática de atividade física foram mais comuns entre sobreviventes com rendimentos mensais superiores a 1000€ (OR=1,70; IC95%:1,08-2,68). Alterações na qualidade do sono foram reportadas mais frequentemente por participantes residentes no meio rural (OR=1,67; IC95%:1,11-2,53) e

com sequelas do AVC (OR=3,52; IC95%:1,35-9,13).

**Conclusão:** Orientações e intervenções baseadas na evidência para prevenção secundária do AVC devem considerar as mudanças comportamentais efetivas dos sobreviventes, assim como os principais facilitadores e barreiras às mesmas.

**Compromissos:** POCI-01-0145-FEDER-031898; POCI-01-045-FEDER-016867 (Ref. FCT UID/DTP/04750/2019).

### CO33. AVALIAÇÃO DA CAPACIDADE DE CONDUÇÃO EM DOENTES PÓS-AVC

Joana Albuquerque Martins<sup>1</sup>, Filipa Melo Correia<sup>2</sup>, Ricardo Dinis Sousa<sup>2</sup>, João Capelo<sup>2</sup>, Filipa Dionísio<sup>2</sup>, Maria Martin<sup>3</sup>, Filipa Faria<sup>4</sup>  
1-Médico IFE em MFR - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Médico IFE em MFR - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Alcabideche; 3-Assistente Graduado Sénior de MFR - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Alcabideche; 4-Diretora do Serviço de Reabilitação de Adultos 1 - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Alcabideche. joanamrmartins@hotmail.com

**Introdução:** O AVC pode ser causa de múltiplas deficiências com impacto significativo sobre a capacidade de condução de veículos automóveis, contribuindo para uma maior dependência e um menor envolvimento social. A avaliação da aptidão para a condução constitui uma competência médica importante nestes doentes, sendo o exame em simulador uma mais-valia neste contexto.

**Objetivos:** Este trabalho pretende caracterizar a avaliação da capacidade de condução realizada no Centro de Mobilidade de um Centro de Medicina de Reabilitação de referência nacional em doentes com AVC e compreender quais as variáveis clínicas que se associam com o nível de aptidão para a condução nestes doentes.

**Metodologia:** Foram analisados os exames de doentes com AVC realizados no período de 2016 a 2020, tendo sido colhido: idade, género, diagnóstico, deficiência motora principal, posse de carta de condução prévia, origem do pedido, aptidão final e necessidade de avaliação complementar ou de adaptações ao veículo. No grupo de doentes com origem interna foram consultados os processos clínicos e registado: tempo decorrido desde o AVC, MIF, presença de neglect e de alterações da linguagem, campos visuais, sensibilidade, tónus e esfínteres.

Os dados foram analisados com recurso ao programa SPSS versão 26.

**Resultados:** Obtiveram-se 372 exames de 348 doentes (278 homens e 70 mulheres), com idade média global de 57,6±13,2 anos e com carta de condução em 96% dos casos. A maioria (69,4%) dos AVC teve etiologia isquémica e a hemiparesia esquerda foi o défice motor mais frequente (48,2%). Dos exames realizados, 148 tiveram origem interna e 224 externa, tendo-se verificado aptidão em 58,3%, não aptidão em 17,5% e aptidão dependente de avaliação complementar em 24,2% dos casos. Verificou-se necessidade de adaptações no veículo em 47,3% dos casos, sendo a modificação da transmissão (caixa automática) e dos dispositivos dos comandos do volante as alterações mais frequentemente propostas.

Quanto ao grupo de origem interna, verificou-se que a menor aptidão para a condução se associou a uma menor MIF na análise de variância ( $p<0,001$ ). Constatou-se ainda associação entre a menor aptidão para a condução e a presença de alterações da linguagem ( $p=0,034$ ) e da sensibilidade ( $p=0,040$ ).

**Conclusão:** A condução é uma tarefa complexa que requer a integração das capacidades físicas, sensoriais e cognitivas.

A avaliação em simulador constitui uma mais-valia no apoio à decisão, permitindo a escolha dos produtos de apoio mais adequados para cada indivíduo, de forma a promover uma maior autonomia e qualidade de vida nos doentes pós-AVC.



## POSTERS

## P1. HEMORRAGIA ESPONTÂNEA EM IDADE ADULTA: PENSAR FORA DA CAIXA

Andreia Ferreira, Sofia Marques, Margarida Lopes, Ricardo Maré, José Nuno Alves, Carla Ferreira

Hospital de Braga.

Ferreira.andreiacs@gmail.com

**Introdução:** O gene *COL4A1* codifica a cadeia alfa1 do colágeno tipo IV, componente crucial da membrana basal do epitélio vascular. Mutações neste gene são responsáveis por uma ampla gama de fenótipos clínicos de doença cerebrovascular, desde o período fetal até ao fim da idade adulta. A interação do “background” genético com o meio ambiente apresenta um papel determinante na expressão da doença e contribui para a sua heterogeneidade clínica.

**Caso Clínico:** Mulher de 49 anos, saudável, sem medicação habitual, trazida ao hospital após episódio de cefaleia súbita hemisférica esquerda. Na admissão, encontrava-se sonolenta, pouco colaborante, com afasia mista de predomínio motor e quadranópsia homónima superior direita. Apresentava valores normais de tensão arterial. A TC crânio-encefálica mostrava hemorragia intra-parenquimatosa temporoparietal esquerda com efeito de massa associado. Na angio-TC não se identificaram malformações vasculares ou formações aneurismáticas. Prescreveram-se fármacos anti-edematosos, com progressiva melhoria do estado de consciência e do défice de linguagem. A RM, realizada posteriormente, evidenciou padrão de leucoencefalopatia difusa de predomínio peri-ventricular, sem lesão estrutural subjacente. Do estudo complementar analítico não foram encontrados quaisquer fatores de risco vascular. Dada a idade da doente, jovem para a possibilidade de angiopatia amiloide, ainda que sem história familiar semelhante, foi pedido estudo do gene *Col4A1*, tendo-se identificado a variante em heterozigotia c.7C>A (Pro3THR).

**Conclusão:** Perante um doente com hemorragia intracerebral de causa desconhecida, associada a leucoencefalopatia, particularmente se criança ou adulto jovem, devem considerar-se as mutações no gene *Col4A1*. A sua identificação permitirá a implementação de estratégias minimizadoras do risco hemorrágico e contribuirá para o eventual desenvolvimento de novos alvos terapêuticos.

## P2. OCLUSÃO CAROTÍDEA BILATERAL EM DOENTE TRANSGÉNERO

Maria João Lima<sup>1</sup>, Vanessa Carvalho<sup>1</sup>, Gonçalo Mesquita<sup>2</sup>, Mário Bibi<sup>3</sup>, Joana Lima Ferreira<sup>4</sup>, Inês Prisco<sup>5</sup>, Cristina Duque<sup>1</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Póvoa de Varzim e Vila do Conde; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 4-Serviço de Endocrinologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 5-Unidade de Neuroradiologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal.  
mariajoao.mlimalism.min-saude.pt

**Introdução:** A população transgénero apresenta uma maior prevalência de doença cerebrovascular, o que pode ser explicado pela terapêutica hormonal sexual instituída e pela maior prevalência de hábitos tabágicos, alcoólicos, sedentarismo e obesidade nesta população.

**Caso Clínico:** Mulher transgénero de 54 anos, fumadora, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e excesso ponderal, foi admitida no Serviço de Urgência por um quadro de alteração súbita da linguagem, défice motor direito e vômitos alimentares, com cerca de 2 dias de evolução. Era acompanhada em consulta de Psiquiatria e Endocrinologia por disforia de género e estaria a cumprir medicação crónica com 4 anti-hipertensores e terapêutica hormonal com estrogénio (2 mg/ dia) e acetato de ciproterona (50 mg/ dia), desde há 2 anos, enquanto aguardava orquiectomia. Mais tarde, admitiu estar a fazer uma dose de terapêutica hormonal superior à formalmente prescrita.

Ao exame objetivo, apresentava afasia global, hemiparesia direita com face e reflexo cutâneo-plantar ipsilateral em extensão. A TC crânioencefálica mostrava múltiplos enfartes no território fronteira das artérias cerebrais anterior e média esquerdas. O estudo por angio-TC revelou oclusão carotídea bilateral, com doença aterosclerótica grave desde o arco aórtico. Do estudo analítico, destaca-se colesterol total de 234 mg/dL, com LDL de 172 mg/dL, HbA1c de 5,7%, serologias víricas negativas, VDRL não-reactivo e estudo auto-imune sem alterações. O ecocardiograma transtorácico era normal e a angio-TC toraco-abdominal revelou doença aterosclerótica significativa na aorta abdominal.

A medicação hormonal foi suspensa durante o internamento e iniciou prevenção secundária com dupla anti-agregação plaquetária e estatina de alta potência. Após discussão multi-disciplinar, decidiu-se pela suspensão dos estrogénios e manutenção de uma dose baixa de ciproterona (25 mg/ dia) após a alta hospitalar.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de uma mulher transgénero jovem, sob terapêutica hormonal em alta dose, com doença aterosclerótica grave. O AVC isquémico aterotrombótico está descrito como uma das complicações da hormonoterapia sexual exógena em doentes transgénero, através de mecanismos potencialmente dose-dependentes. No caso das mulheres transgénero, o aumento do risco de eventos vasculares isquémicos pode também ser explicado pelo legado genético do seu sexo biológico e pela maior prevalência de fatores de risco vascular associados. São necessários mais estudos sobre a patofisiologia aterosclerótica em doentes sob hormonoterapia para que se otimize a abordagem do risco cardiovascular nesta população.

## P3. ALUCINAÇÕES AUDITIVAS E DOENÇA CEREBOVASCULAR – A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Sara Dâmaso<sup>1</sup>, Nuno Reis Carreira<sup>2</sup>, Catarina Gonçalves<sup>2</sup>, Alexandra Wahnon<sup>2</sup>, Marisa Teixeira Silva<sup>2</sup>

1-Serviço de Oncologia Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Medicina 2, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.  
24817@chln.min-saude.pt

**Introdução:** O glioblastoma é a neoplasia mais comum do sistema nervoso central, altamente agressivo e com uma sobrevivência aos 5 anos entre 3% e 7%. Os sintomas mais comuns incluem cefaleia, vômitos, crises convulsivas e sintomas neurológicos focais. Raramente, podem cursar exclusivamente com sintomas psiquiátricos ou neuro-comportamentais. O AVC isquémico é um evento raro no contexto do glioblastoma, especialmente na ausência de diagnóstico oncológico prévio. Clinicamente, ambas as entidades podem partilhar sintomatologia, o que pode dificultar o seu diagnóstico.



**Caso Clínico:** Homem de 77 anos, com antecedentes de síndrome metabólico e patologia cardiovascular, foi admitido no serviço de urgência por alucinações auditivas, cefaleia holo-crâniana e hipersónia com 2 semanas de evolução. Durante a observação, desenvolveu múltiplas crises focais motoras com generalização secundária, tendo cumprido terapêutica com anticonvulsivantes. Avaliação laboratorial, electrocardiográfica e tellerradiografia torácica sem alterações de relevo. Realizou TC-CE que revelou hipodensidade cortico-subcortical temporal direita a condicionar efeito de massa, podendo traduzir lesão vascular isquémica recente no território da ACM direita. Foi posteriormente internado, tendo iniciado antiagregação e estatina e realizado estudo etiológico de AVC: o eco-Doppler dos vasos do pescoço identificou apenas pequenas placas ateromatosas bilateralmente, sem repercussão hemodinâmica; a RM-CE documentou lesão ocupante de espaço cortico-subcortical temporal direita, centrada ao giro temporal, condicionando efeito de massa, com características de neoplasia primária do SNC da série glial de alto grau (provável glioblastoma). O doente foi referenciado a consulta de neurocirurgia, decidindo-se tratamento conservador atendendo às comorbilidades e risco de intervenção cirúrgica. Nas semanas seguintes, verificou-se uma evolução clínica desfavorável, com tromboembolismo pulmonar extenso e agravamento rápido dos défices neurológicos, culminando num estado comatoso refractário à terapêutica farmacológica. O doente acabou por falecer sem iniciar tratamento dirigido à patologia oncológica.

**Conclusão:** Este trabalho ilustra um caso raro de manifestações psiquiátricas quase exclusivas na apresentação clínica inicial de dois processos concomitantes: glioblastoma e AVC. Embora estes sintomas estejam mais provavelmente na dependência da patologia oncológica, o evento vascular cerebral sobreposto poderá ter tido um papel importante na sua manifestação e posterior agravamento. O glioblastoma encontra-se associado a estados de hipercoagulabilidade com elevado risco protrombótico, que neste contexto poderá ter contribuído para a degradação rápida do estado clínico do doente. Torna-se fundamental a avaliação adequada de casos suspeitos, destacando-se a importância da ressonância magnética no diagnóstico diferencial.

#### P4. DISFAGIA NO DOENTE QUEIMADO: UMA ETIOLOGIA INESPERADA.

Ana Vaz, David Reis, Mafalda Oliveira, Ana Isabel Silva, João Barroso, Isabel Lopes

Serviço de Medicina Física e de Reabilitação – Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal.  
ana.teixeira.vaz@hotmail.com

**Introdução:** A disfagia pode estar presente em até 30% dos doentes queimados, podendo ocorrer para diferentes consistências, com início e recuperação num período variável. Os fatores etiológicos mais frequentes são lesões de inalação (alterações sensitivas e/ou motoras na mucosa oral/faríngea/laríngea), necessidade de ventilação mecânica invasiva (VMI) (lesão provocada pelo tubo endotraqueal) e atrofia muscular orofaríngea (estado hipermetabólico com diminuição da massa muscular). Apesar da maioria destes doentes conseguir adaptar-se às alterações anatómo-fisiológicas laríngeas, respondendo favoravelmente aos tratamentos de Medicina Física e de Reabilitação (MFR), a ocorrência de eventos do foro neurológico, nomeadamente o AVC, pode alterar as características da disfagia, condicionando a resposta ao tratamento.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 66 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e cardiopatia isquémica, internado por queimadura térmica de 3º grau cir-

cular do membro superior direito, mão esquerda, região lombar, nádegas e períneo (área de superfície corporal queimada: 17%). Foi submetido a sete intervenções cirúrgicas de desbridamento/plastias, e manteve-se sob VMI durante 47 dias. Foi observado e orientado por MFR no 67º dia de internamento, no contexto pós doença crítica: encontrava-se pouco colaborante, mas capaz de cumprir ordens simples, com sonda naso-gástrica (SNG), sem sinais de dificuldade respiratória, não tendo sido possível efetuar uma fidedigna avaliação da força muscular (pelas áreas em cicatrização/enfaixadas). Três semanas depois, foi novamente observado no contexto de avaliação da segurança da via oral: encontrava-se vígil, cumpria ordens simples e complexas, e era capaz de permanecer sentado com controlo cefálico eficaz >15 minutos. Ao exame objetivo apresentava disfonia, sem outras alterações da fala ou linguagem, lentificação da mobilidade oro-facial, boa elevação laríngea, tosse voluntária eficaz, e ausência de voz molhada ou engasgamento com saliva. Não apresentava outras alterações ao exame neurológico, com exceção de dismetria à direita na prova dedo-nariz. Foi realizada uma avaliação clínica da disfagia com 5mL de água, tendo sido constatadas dificuldades na coordenação respiração-deglutição, tosse imediata, voz molhada, e deglutição fracionada. Neste contexto, foi recomendada manutenção da SNG, início de terapia da fala, e foi pedida naso-fibroscoopia (que revelou manutenção de resíduo ao nível das valéculas). Dado este resultado, e a ausência de melhoria apesar da intervenção diária de MFR, para excluir uma etiologia central foi requisitado TC-CE, e subsequentemente uma RN cerebral, tendo esta revelado a presença de uma hemorragia cerebelosa direita.

**Conclusão:** A persistência de disfagia no doente queimado deve levantar a hipótese de outras causas (designadamente o AVC), com adicional investigação etiológica.

#### P5. UM DOENTE JOVEM. UM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL. UM VÍRUS. UM CASO CLÍNICO DESAFIANTE.

Jessica Fidalgo, Ivanna Ostapiuk, Carlos Pestana, Miguel Mendes, Paula Neves, Orlando Mendes, João Correia  
Unidade de AVC's, Hospital de Sousa Martins, ULS Guarda, Guarda, Portugal.  
jessica.fidalgo@ulsguarda.min-saude.pt

**Introdução:** O vírus herpes simplex (VHS) é um agente frequente de encefalite aguda, responsável por doença grave com necessidade de internamento em Unidade de Cuidados Intensivos (UCI). Verifica-se que o AVC isquémico e a hemorragia cerebral têm sido complicações cada vez mais reconhecidas das infeções do Sistema Nervoso Central causadas por este vírus.

**Caso Clínico:** Homem, 48 anos, autónomo, ex-utilizador de drogas endovenosas, com antecedentes pessoais de hepatite C não tratada, dislipidemia e hábitos etílicos ativos, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por quadro de cefaleias e mialgias com alguns dias de evolução. Exame objectivo à admissão sem alterações, excepto perfil tensional elevado. No SU, apresentou episódio convulsivo em contexto febril. Estudo analítico com discreta elevação de parâmetros de fase aguda. TC-CE sem alterações. Pesquisa de SARS-CoV-2 foi negativa. Teve alta medicado com anti-hipertensor, anti-epiléptico e antibioterapia empírica. Regressa dois dias depois por agravamento do quadro clínico e persistência de febre. À observação, constata-se doente febril, prostrado, com alterações do comportamento (família descreve alucinações visuais), disartria grave e hemiparésia do membro superior esquerdo. Presenciada nova crise convulsiva no SU. Realizou TC-CE que revelou extenso enfarte isquémico

córticosubcortical e profundo fronto-temporo-opérculo-insular e núcleo-capsular direito, com transformação hemorrágica e ligeiro desvio da linha média. Análises sobreponíveis às da primeira vinda ao SU. Neste contexto, o doente foi internado na Unidade de AVC com o diagnóstico de AVC isquémico com transformação hemorrágica. No primeiro dia de internamento, e por persistência do quadro febril com alteração do estado de consciência, foi realizada punção lombar. A análise do LCR revelou proteinorráquia com predomínio de mononucleares. A pesquisa de VHS-1 no líquido foi positiva. Neste contexto, iniciou antivírico. Realizou ainda RMN-CE que mostrou alterações compatíveis com encefalite herpética e lesões de natureza hipóxico-isquémica. Nos dois dias seguintes, verificou-se agravamento progressivo com instalação de disfunção multiorgânica com necessidade de suporte ventilatório, motivo pelo qual foi transferido para a UCI ao terceiro dia. O internamento culminou com o óbito do doente cinco dias após o diagnóstico.

**Conclusão:** A meningoencefalite herpética é uma doença grave e rapidamente progressiva, que pode levar ao óbito do doente num curto espaço de tempo, e que pode cursar com eventos isquémicos a nível do SNC. Com este caso, os autores pretendem alertar para a importância da exclusão atempada desta patologia em doentes com eventos vasculares agudos.

## P6. ENCEFALOPATIA HIPONATRÉMICA COMO MIMETIZANTE DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Ana Andrade Oliveira, Olga Pires, Joana Morais, Maria João Regadas, Paulo Gouveia  
Hospital de Braga, Braga, Portugal.  
anaandradeoliveira100@gmail.com

**Introdução:** Na admissão de qualquer doente com sintomas neurológicos o diagnóstico mais importante a ser rapidamente excluído é o acidente vascular cerebral (AVC), mas várias outras condições o podem mimetizar. A hiponatremia é um dos distúrbios que pode simular a apresentação de um AVC, sendo frequentemente reversível. Apresentamos o caso de uma doente que se apresentou com alterações neurológicas agudas, diagnosticada posteriormente como encefalopatia hiponatrémica.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 63 anos, autónoma e com antecedentes de HTA, medicada com indapamida e telmisartan, recorre ao serviço de urgência por alteração do estado de consciência com mais de 24 horas de evolução, acompanhada por vômitos, perda de controlo dos esfíncteres e 2 quedas não presenciadas. Ao exame neurológico apresentava abertura ocular à chamada, resposta verbal lentificada, cumprindo ordens motoras; orientada na pessoa, desorientada no tempo e espaço, hemianopsia homónima esquerda, com redução marcada da força motora dos membros superiores e inferiores esquerdos – grau I, sem défices sensitivos. Sem outras alterações aparentes ao exame físico, apresentando uma classificação na escala de NIHSS de 13 pontos, pelo que foi levantada a suspeita de AVC. Realizou TAC de crânio imediato, que não revelou alterações agudas. O estudo analítico permitiu a identificação de uma hiponatremia grave com sódio sérico de 101 mmol/L, sem outras alterações. Assim, considerando o quadro neurológico e a hiponatremia grave, foi assumido o diagnóstico de encefalopatia hiponatrémica. A doente revelou que na última semana vinha a apresentar dejeções diarreicas associadas à toma de laxantes, que justificaram o agravamento de uma hiponatremia crónica. Após estabilização clínica, foi admitida no internamento para correcção do distúrbio electrolítico e vigilância dos sintomas, tendo apresentado resolução completa das manifestações neu-

rológicas em aproximadamente 48 horas. A hiponatremia foi então atribuída à toma de diuréticos tiazídicos e laxantes, numa doente com hiponatremia crónica. Esta foi encaminhada para consulta externa encontrando-se em estudo uma síndrome da secreção inapropriada de ADH.

**Conclusão:** Múltiplas condições podem mimetizar o AVC, devendo ser consideradas na apresentação de um doente com manifestações neurológicas. A hiponatremia é um desses distúrbios, sendo frequentemente reversível. Apresentamos este caso uma vez que apresenta uma situação incomum e para a qual devemos permanecer alerta, reforçando a necessidade da realização de avaliação analítica de todos os doentes com sintomas neurológicos.

## P7. STROKE OUT

Carla Pereira, Mafalda Vasconcelos, Patrícia Moreira, Joana Revés, Rui Armindo, Carla Noronha, Mónica Sousa, Célia Machado, José Lomelino Araújo  
Hospital Beatriz Ângelo.  
carla.silvestre.pereira@hbeatrizangelo.pt

**Introdução:** *Listeria monocytogenes* é uma causa incomum de abscesso cerebral, representando cerca de 1%-10% das infeções do sistema nervoso central. Doentes imunocomprometidos como transplantados, sob terapêutica imunossupressora, doenças malignas e SIDA, apresentam um risco aumentado para infeção por *Listeria*. Descrevemos um caso de um doente com fatores de risco vasculares, imunidade comprometida por terapêutica imunossupressora com corticóides e consumo habitual de queijo não pasteurizado, com diagnóstico de abscesso cerebral cuja apresentação inicial mimetiza um acidente vascular cerebral.

**Caso Clínico:** Homem de 77 anos, caucasiano, com história de hipertensão arterial, dislipidémia, diabetes mellitus não insulinotratado, fibrilhação auricular hipo-coagulada, obesidade, tabagismo, etilismo. Internamento recente até 1 mês antes com diagnóstico de bronquiolite obliterante com pneumonia organizada tendo sido medicado com prednisolona 1 mg/kg. Recorreu ao serviço de urgência por síndrome febril e quadro confusional com 2 semanas de evolução com alterações comportamentais e afasia de expressão, sem défices sensitivomotores. TC-CE com hipodensidade frontal superior esquerda sem captação de contraste, admitindo-se lesão vascular isquémica recente em território barreira ACM-ACA esquerda. Analiticamente com elevação de parâmetros inflamatórios, sedimento urinário compatível com infeção, iniciada antibioterapia com amoxicilina-ácido clavulânico com posterior isolamento de *E. coli* em urocultura. Dado isolamento de *Listeria monocytogenes* em hemoculturas, ajustada antibioterapia para ampicilina e gentamicina já em internamento. Punção lombar com pleocitose ligeira (18 células com predomínio de mononucleares) com exame microbiológico negativo. RM-CE com volumosa lesão intra-axial frontal postero-superior esquerda hipointensa em T1, hiperintensa em T2, com restrição à difusão, captação de contraste periférica, 36x28x34mm, com edema vasogénico perilesional, admitindo-se hipótese de cerebrite em evolução para formação de abscesso. Submetido a drenagem por craniotomia frontal esquerda, sem intercorrências, com isolamento de *Listeria* no exsudado purulento de abscesso. Manteve antibioterapia, sem recorrência de picos febris, hemoculturas negativas e resolução de alterações do LCR às 4 semanas de antibioterapia. RM de reavaliação às 3 semanas revelou abscesso encapsulado residual com edema vasogénico perilesional. O doente apresentou uma evolução favorável, mantendo afasia não fluente com alteração da nomeação e evocação.

**Conclusão:** Concluímos que o abscesso cerebral é uma apresentação rara de infeção por *Listeria* que, dados os défices neurológicos, pode mimetizar um AVC. Desta forma, é importante considerar sempre o diagnóstico de infeção por este agente em doentes imunocomprometidos e/ou com mais de 65 anos com envolvimento do SNC.

## P8. TETRAPARESIA ESPÁSTICA AGUDA: DA SUSPEITA DE TROMBOSE BASILAR AO AVC DA CIRCULAÇÃO ANTERIOR

Miguel Macedo, Diana Reis, Giovanni Cerullo, André Florêncio, Leonor Aleluia, Catarina Frias, José Drago, Hipólito Nzwalo, Ana Paula Fidalgo

Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro, Portugal.

miguel.macedo.888@gmail.com

**Introdução:** A apresentação clínica do AVC agudo é pleomórfica. O reconhecimento clínico atempado do território envolvido é central para a valorização dos achados imagiológicos e consequente decisão terapêutica. Muito raramente, as características clínicas na apresentação do AVC da circulação anterior podem mimetizar a apresentação de uma lesão maior da circulação posterior, em particular uma trombose da artéria basilar (TAB).

**Caso Clínico:** Homem, de 61 anos de idade, hipertenso, recorre ao serviço urgência após 12h de hemiparesia e hemiparestesia esquerdas. À observação inicial encontrava-se hemodinamicamente estável, com hemiparesia esquerda (4/5 MRC), e TC CE normal. Quatro horas depois da admissão teve agravamento clínico súbito com quadro de mutismo/anartria, desvio conjugado do olhar para direita, alternando ocasionalmente para esquerda e tetraparesia espástica com predomínio nos membros inferiores (1/5 versus 2/5 nos membros superiores), colocando-se a possibilidade de TAB. Repetiu a TC CE que continuava negativa para isquemia aguda. A angioTC revelou uma presença de variante azygos da artéria cerebral anterior (ACA), com oclusão no segmento A2 único e concomitante hipoplasia do segmento A1 direito. A RM CE (24 hora após ictus) evidenciou a presença de extensa área de isquemia bilateral no território das ACA, com lesão do corpo caloso e das regiões frontais e frontoparietais para-sagitais. Teve agravamento clínico neurológico progressivo acabando por falecer após 6 dias da admissão.

**Conclusão:** A ocorrência de tetraparesia espástica aguda, sobretudo se precedida de manifestações neurológicas focais, levanta sempre a possibilidade de TAB, uma situação neurológica de elevada mortalidade e morbidade. No entanto, a investigação vascular revelou como causa desta tetraparesia espástica a oclusão de uma variante azygos da ACA. Esta variante anatómica da ACA está presente em 0.3% e 2% da população geral, e a sua oclusão cursa invariavelmente com elevado impacto funcional negativo. Salienta-se ainda, neste caso, a evolução clínica bastante agressiva para morte na primeira semana ("morte neurológica") sendo extremamente rara, mas explicada pela extensão das lesões.

## P9. A IMPORTÂNCIA DO ESTUDO DE PERFUSÃO EM TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA NA SELECÇÃO DE DOENTES PARA TRATAMENTO ENDOVASCULAR – UM CASO CLÍNICO

José Sá Silva<sup>1</sup>, Ricardo Varela<sup>2</sup>, Ângelo Carneiro<sup>1</sup>, Vasco Sousa Abreu<sup>1</sup>, Luís Maia<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.

jose.msas.silva@gmail.com

**Introdução:** As indicações para tratamento endovascular no enfarte cerebral agudo ainda não se encontram totalmente estabelecidas. O estudo de perfusão em TC pode ser determinante na selecção de doentes para realização de trombectomia, que de outra forma não seriam candidatos e que mais dela podem beneficiar.

**Caso Clínico:** Um homem de 46 anos, com antecedentes de epilepsia controlada e hábitos tabágicos pesados, recorre ao SU de um hospital periférico por um quadro de afasia de início súbito, a pontuar 4 na escala de AVC do *National Institutes of Health* (NIHSS); No TC simples pontuava 10 no *Alberta stroke programme early CT score* (ASPECTS) e na angiografia observava-se uma oclusão bulbar da artéria carótida interna (ACI) esquerda e uma oclusão no segmento M2 da artéria cerebral média (ACM) ipsilateral. Sendo elegível, iniciou alteplase com 2 horas de sintomas e foi transferido para o nosso centro hospitalar com o intuito de realizar trombectomia mecânica. À nossa reavaliação clínica e imagiológica, já com 6 horas de sintomas, o doente pontuava 7 na NIHSS e 5 no ASPECTS, observando-se recanalização da ACI, mas mantinha-se a oclusão em M2 da ACM esquerda e havia agora uma nova oclusão em M1 (por provável migração do trombo da ACI). Foi feito estudo de perfusão que revelou uma área de penumbra salvável extensa no território da ACM, pelo que o doente foi submetido a trombectomia. Conseguiu-se um resultado 2b na escala Thrombolysis in cerebral infarction (TICI) com *stent retriever*, conseguindo-se recanalizar o segmento M1 mas mantendo-se M2 ocluído. O segmento estenosado da ACI esquerda foi ainda submetido a angioplastia com balão, mantendo uma estenose residual de 70%, não abordável de forma segura por outra técnica. O TC de controlo mostrou a presença de enfarte estabelecido (ASPECTS 6), mas o doente melhorou progressivamente e foi submetido a endarterectomia ao 10º dia de internamento. À data de alta pontuava 1 na NIHSS (por afasia ligeira).

**Conclusão:** O ASPECTS isoladamente não deve determinar decisões lineares. A avaliação cuidada do doente deve realçar a eloquência clínica do envolvimento topográfico e o estudo de perfusão deve clarificar a viabilidade do tecido em sofrimento e a pertinência duma abordagem invasiva. Esta avaliação torna-se ainda mais determinante para além das 6 horas de evolução e nos casos em que já existe área de enfarte estabelecido considerável. A articulação destas variáveis pode resultar em outcomes funcionais bem melhores do que o esperado, como demonstrado neste caso.

## P10. TROMBO DO ARCO AÓRTICO COMO CAUSA RARA E DE DILEMA TERAPÊUTICO NO AVC ISQUÉMICO COM TRANSFORMAÇÃO HEMORRÁGICA

Diana Reis, Miguel Macedo, Catarina Frias, André Florêncio, Giovanni Cerullo, Ana André, Catarina Félix, Motassem Shamasna, Conceição Viegas, Ana Paula Fidalgo

Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário do Algarve.

dianareisenf@gmail.com

**Introdução:** O AVC isquémico secundário a presença de trombo no arco aórtico é uma ocorrência muito rara. A evidência atual é escassa quanto a melhor abordagem terapêutica nestes casos, facto bem espelhado pela inexistência de recomendações específicas. Assim sendo, a ocorrência de AVC isquémico secundário a presença de trombo no arco aórtico coloca desafios complexos, tanto em relação as intervenções farmacológicas, como também na gestão do risco de complicações.

**Caso Clínico:** Mulher de 61 anos, previamente autónoma, hipertensa controlada, recorre ao SU após 3 dias de evolução de

cefaleia holocraneana pulsátil com agravamento progressivo, náuseas, vômitos e desequilíbrio da marcha. À admissão encontrava-se estável hemodinamicamente (TA 148/74 mmHg, FC 81 bpm); com amaurose e ataxia apendicular bilateralmente (NIHSS=5). A TC-CE revelou a presença de enfartes territoriais em ambas artéria cerebrais posteriores e no cerebello à direita. A investigação complementar revelou a presença de trombo mural pericentimétrico na crosse da aorta e ainda discretos trombos murais na aorta abdominal o maior com 4 mm de espessura (angio-TC); estenose do segmento P2 à esquerda (Doppler e angio-TC). O restante estudo (ecocardiograma transtorácico/transesofágico, auto-imunidade, proteína C reactiva, velocidade de sedimentação, ECG e holter) foi normal. Pela presença de transformação hemorrágica (hematoma intraparenquimatoso tipo 2) em ambos enfartes da artéria cerebral posterior, protelou-se o início do tratamento com enoxaparina. Com exceção de quadro de intolerância ortoestática marcada (possível disfunção barorreflexa), evoluiu sem intercorrências durante o internamento. Ao 12º dia pós-ictus após documentação da reabsorção das lesões hemorrágicas, iniciou hipocoagulação terapêutica. No momento da alta apresentava síndrome de Anton e hemiataxia direita.

**Conclusão:** A estratégia de tratamento do doente com AVC isquémico associado a embolização de trombo do arco aórtico, incluí também a trombectomia, seja ela cirúrgica ou percutânea. A trombectomia não foi considerada como opção após discussão multidisciplinar, que incluiu a cirurgia vascular. A hipocoagulação foi protelada por duas semanas pela transformação hemorrágica espontânea. Felizmente não ocorreu embolização cerebral durante esse período. Este caso reflete as dificuldades descritas na literatura em doentes com AVC causado por trombos aórticos, acrescidas pela ocorrência de complicação hemorrágica.

## P11. REPETIÇÃO DE TROMBECTOMIA MECÂNICA POR ENFARTES CEREBRAIS RECORRENTES EM DOENTE COM MIOCARDIOPATIA VALVULAR E FIBRILHAÇÃO AURICULAR

Patrícia Marques<sup>1</sup>, Emanuel Martins<sup>1</sup>, Orlando Galego<sup>2</sup>, Bruno Rodrigues<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Gustavo Santo<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Carla Nunes<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Coimbra, Portugal; 2-Departamento de Neuroradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Coimbra, Portugal.  
patricia.ror.marques@gmail.com

**Introdução:** A trombectomia mecânica é atualmente o tratamento de primeira escolha na abordagem aos doentes com acidentes vasculares cerebrais (AVC) por oclusão de grande vaso, podendo melhorar significativamente o prognóstico destes. Existe pouca informação relativa à eficácia e segurança da sua utilização repetida no tratamento de enfartes cerebrais recorrentes. Apesar de ser um cenário infrequente na prática clínica, atendendo a que cerca de 25% dos doentes com AVC recorrem nos primeiros cinco anos, a possibilidade de novo evento vascular com necessidade de nova intervenção endovascular é significativa. Algumas séries de casos sugerem resultados semelhantes entre doentes submetidos a múltiplas trombectomias e aqueles submetidos apenas a um procedimento. Esta abordagem parece ser segura e eficaz nas recorrências precoces (<30 dias), tardias, de diferentes ou do mesmo segmento arterial. Reportamos o caso bem-sucedido de um doente com oclusão de grande vaso recorrente, de etiologia cardio-embólica, tratado três vezes com trombectomia mecânica.

**Caso Clínico:** Homem de 36 anos de idade, com história de miocardiopatia valvular com prótese mecânica em posição mitral e fibrilhação auricular, hipocoagulado com acenocumarol mas com mau cumprimento terapêutico. Em 2017 foi observado por hemiparesia esquerda e disartria, tendo-se identificado oclusão da artéria basilar. Em 2019 apresentou hemiparesia esquerda de instalação súbita, apresentando uma oclusão do segmento M1 da artéria cerebral média (ACM) direita. Em 2020, no contexto de um quadro agudo de hemiparesia direita e afasia, foi identificada uma oclusão do segmento M1 da ACM esquerda. Nas três situações o doente apresentava um *Alberta stroke programme early CT score* superior a 7 e foi submetido a trombectomia mecânica nas primeiras seis horas de evolução sintomática. Obteve-se recanalização vascular completa (*Thrombolysis in Cerebral Infarction*=3) e recuperação clínica (*modified Rankin Scale*=0), não tendo ocorrido complicações em nenhum dos procedimentos. O doente mantém indicação para hipocoagulação com um INR alvo de 2.5-3.

**Conclusão:** A realização de trombectomia mais de duas vezes no tratamento de AVC recorrentes é extremamente rara. Com base no caso apresentado e revisão da literatura, esta abordagem parece ser segura e eficaz, não devendo ser desencorajada em doentes submetidos a tratamentos prévios.

## P12. O QUE PODE ACONTECER EM MENOS DE UM MINUTO? ENFARTE EM TERRITÓRIO VERTEBRO-BASILAR- UM CASO CLÍNICO

Vasco Abreu<sup>1</sup>, Hugo Mota Dória<sup>1</sup>, Denis Gabriel<sup>2</sup>, João Xavier<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal.  
Vrlsa1993@gmail.com

**Introdução:** a angiografia por tomografia computadorizada (angio-TC) é uma ferramenta rápida e globalmente disponível que permite a detecção de oclusões intracranianas. Além de fornecer informações sobre a presença de uma oclusão, também permite estimar a sua extensão e aferir sobre a sua etiologia. Reportamos um caso clínico de enfarte em território vertebro-basilar, com a particularidade de ter sido documentada a recanalização do segmento V4 de uma artéria vertebral dominante e sua embolização para as artérias cerebrais posteriores (ACPs) em duas aquisições temporalmente separadas por menos de um minuto.

**Caso Clínico:** um homem de 44 anos, com antecedentes de lúpus eritematoso sistémico, hipertenso, ex-fumador e positivo para SARS-CoV-2, recorreu ao serviço de urgência do seu hospital de referência por cefaleia, disartria, "visão desfocada" e desequilíbrio da marcha, tendo-se objectivado olhar tendencial para a direita, nistagmo horizonte-rotatório na levoversão com fase rápida coincidente com direção do olhar, dismetria apendicular direita e hemihipostesia direita. Na TC simples valorizava-se área de enfarte estabelecido em território da artéria cerebelosa postero-inferior direita. O angio-TC mostrava oclusão dos segmentos V2 e V4 da artéria vertebral direita, estando a artéria basilar permeável. Foi decidida a sua transferência para um hospital central, para vigilância clínica e eventual terapêutica de recanalização mecânica em caso de progressão da oclusão para a artéria basilar. À reavaliação, no segundo hospital, o doente mantinha os défices anteriormente descritos, com o acréscimo de cegueira cortical. Entretanto, revendo as imagens do hospital de origem, constatou-se que numa segunda aquisição tomográfica, 45 segundos após a primeira, tinha ocorrido recanalização do segmento V4 previamente ocluído e embolização distal, com oclusão de ambas as ACPs. O estudo



imagiológico foi repetido no segundo hospital, mostrando enfarte estabelecido nos hemisférios cerebelosos, tálamos e território cortical das ACPs, mantendo-se permeável o segmento vertebral V4 e já sem nenhuma oclusão intracraniana.

**Conclusão:** com três estudos angiográficos conseguimos acompanhar a evolução temporal do trombo no segmento V4, sua embolização para as ACPs e consequente recanalização destas. Além da curiosidade de se ter documentado a progressão do(s) trombo(s) ao longo de três estudos angiográficos, reforça-se a importância de um exame neurológico minucioso e de uma adequada avaliação imagiológica na gestão terapêutica destes doentes. De facto, a repetição do estudo angiográfico, num contexto de alteração do exame neurológico, pode ter um importante papel no enfarte por oclusão de grande vaso, auxiliando na revisão da decisão de elegibilidade (ou não) para trombectomia mecânica.

### P13. OCLUSÃO SIMULTÂNEA DAS ARTÉRIAS CEREBRAIS MÉDIAS: UM PROBLEMA NUNCA VEM SÓ

Ana Oliveira Pinho<sup>1</sup>, Carina Costa e Silva<sup>2</sup>, José Manuel Amorim<sup>3</sup>, José Nuno Alves<sup>4</sup>, Sara Varanda<sup>4</sup>, Carla Ferreira<sup>4</sup>

1-Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, 2-Medicina Interna, Hospital de Barcelos, 3-Neuroradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 4-Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal. pinho.aoliveira@gmail.com

**Introdução:** A oclusão aguda bilateral das artérias cerebrais médias é uma causa incomum de AVC. Deve-se habitualmente a cardioembolismo e está classicamente associada a prognóstico desfavorável.

**Caso Clínico:** Doente de 70 anos, autónoma, obesa, com dislipidemia e hipertensão arterial sob três classes farmacológicas. Admitida por alteração súbita do estado de consciência e alteração da linguagem. Apresentava sinais vitais normais, ritmo sinusal, normoglicémica. Ao exame encontrava-se em mutismo, não cumprindo ordens, com hemianopsia homónima esquerda e desvio conjugado do olhar para a direita, apresentando movimentos espontâneos dos membros direitos contra gravidade, mas plegia dos esquerdos, com sinal de Babinski desse lado. Pontuava 26 na NIHSS. Realizou TC cerebral que mostrou ASPECTS de 10 e angioTC com oclusão de M1 direito, assumindo-se síndrome total da circulação anterior direita com possível afasia cruzada. Submetida a trombectomia mecânica da ACM direita, com TIC1 3.

No final do procedimento mantinha alteração da linguagem, verificando-se melhoria do défice motor esquerdo. Retrospectivamente era visível oclusão de M2 esquerdo, tendo voltado à sala de angiografia.

Efetuada múltiplas tentativas de trombectomia mecânica com remoção de fragmentos do trombo, obtendo-se repermeabilização parcial (TIC1 2a). A TC de controlo apresentava apagamento sulcal hemisférico direito e hiperdensidade nos núcleos da base ipsilaterais em provável contexto de retenção de contraste.

O estudo etiológico não mostrou causa evidente para os eventos, sendo, no entanto, hipocoagulada. À data da alta, com NIHSS de 9 (afasia motora severa, sem alterações de campos visuais e hemiparesia esquerda grau 3).

**Conclusão:** A rapidez necessária à abordagem dos doentes em contexto de Via Verde do AVC pode ser desafiante.

O caso descrito retrata uma apresentação pouco frequente de AVC por oclusão simultânea de grande vaso em diferentes territórios. Ilustra a importância da semiologia e da análise detalhada dos estudos imagiológicos, pois a sua valorização é determinante na estratégia de revascularização. A abordagem destes casos carece de sistematização.

### P14. "LOST IN TRANSLATION" – TROMBECTOMIA MECÂNICA EM DOENTE BILÍNGUE

Mariana Santos<sup>1</sup>, Sofia Almeida Xavier<sup>1</sup>, Margarida Ramos Lopes<sup>2</sup>, José Manuel Araújo<sup>2</sup>, José Manuel Amorim<sup>1</sup>

1-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal. marianarib Santos@hotmail.com

**Introdução:** O benefício da recanalização de vasos de médio calibre, sobretudo em doentes com score baixo na escala NIHSS é incerto. Em vasos de médio calibre, a relação entre o risco do procedimento e o benefício clínico poderá ser menor, pelo que o grau de incapacidade conferida pelos défices neurológicos deve ser considerado na decisão clínica.

**Caso Clínico:** Homem de 60 anos, de nacionalidade ucraniana, residente em Portugal há 18 anos, autónomo nas atividades de vida diárias. Apresentava antecedentes de HTA, AVC há 10 anos sem sequelas, cardiopatia isquémica (submetido a cirurgia de revascularização miocárdica há 7 anos) e doença renal crónica (grau 2). Recorreu ao serviço de urgência (SU) do hospital da área de residência por cefaleia intensa ao despertar (não cedia ao paracetamol), acompanhada por diminuição da força do membro superior direito (MSD) e marcada dificuldade na linguagem (sabia o que queria dizer, mas não encontrava a palavra correta) com 1 hora de evolução. Realizou exames complementares de diagnóstico que não revelaram alterações agudas e teve alta com tratamento sintomático. No dia seguinte, deu entrada no SU do hospital de Braga por manutenção da cefaleia intensa e agravamento do défice de linguagem – uso de palavras simples e frases curtas na sua língua materna, deixando de conseguir comunicar em português.

Ao exame neurológico constatou-se dificuldade na avaliação da linguagem por incapacidade em falar português, objetivando-se hemianopsia homónima direita, pronação do MSD e hipostesia do hemisfério direito (NIHSS de 4).

A TC crânio-encefálica e a angio-TC revelaram hipodensidade parieto-occipital esquerda e trombo endoluminal na divisão inferior da artéria cerebral média (ACM) esquerda, respetivamente. O estudo foi complementado com RM cerebral que confirmou diminutas áreas de lesão isquémica aguda em território distal da ACM. No estudo de perfusão identificou-se extensa área de penumbra isquémica em todo o território da divisão inferior da ACM.

O doente foi submetido a trombectomia mecânica, conseguindo-se remoção de trombo e repermeabilização do eixo arterial (TIC1 3), com necessidade de implantação de stent intracraniano.

Após procedimento, o doente era capaz de dialogar em português e recuperou do défice motor.

À data de alta, mantinha hemianopsia homónima direita e discreta hipostesia direita.

**Conclusão:** Numa era em que o AVC isquémico é potencialmente tratável, torna-se fundamental o pronto reconhecimento dos défices neurológicos, especialmente em doentes com sintomas de AVC minor/ligeiros e oclusão de vaso de médio calibre. O estudo imagiológico com técnicas diferenciadas poderá ser útil na decisão terapêutica.

## P15. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL DA ARTÉRIA DE PERCHERON – A PROPÓSITO DE 2 CASOS CLÍNICOS

Luísa Viana Pinto<sup>1</sup>, José Bissaia Barreto<sup>1</sup>, Filipa Gouveia<sup>1</sup>, Gonçalo Engenheiro<sup>1</sup>, Joana Leal<sup>1</sup>, Jorge Moreira<sup>1</sup>, Catarina Aguiar Branco<sup>1</sup>

1-Departamento de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga (CHEDV).  
analuisavfpinto@gmail.com

**Introdução:** A artéria de Percheron (ADP) é uma variação anatómica rara, em que o território talâmico paramediano bilateral e o mesencéfalo rostral são irrigados por um tronco comum com origem no primeiro segmento de uma das artérias cerebrais posteriores. A sua oclusão resulta em enfartes talâmicos mediais bilaterais com/sem envolvimento mesencefálico. Representa 0,1-2% dos AVCs isquémicos e 4-35% dos enfartes talâmicos. A clínica é heterogénea, apresentando-se frequentemente com alteração do nível de consciência, oculomotricidade e cognição. Apresentam-se dois casos de oclusão da ADP para focar a dificuldade diagnóstica e a gestão do processo de reabilitação em fase aguda.

**Caso Clínico: Caso 1:** Homem, 64 anos, autónomo, antecedentes de epilepsia temporal sintomática. Recorreu ao Serviço de Urgência por alteração do estado de consciência. Encontrava-se apático, com pupilas anisocóricas, tendência ao desvio ocular em abdução à direita, nistagmo à abdução do olho esquerdo e limitação do olhar vertical conjugado. Excluída intoxicação por carbamazepina. TC-CE demonstrou lacuna talâmica provavelmente recente e RM-CE revelou enfarte medial de ambos os tálamos estendendo-se à direita até à transição com mesencéfalo, compatível com enfarte da ADP, sem indicação para tratamento agudo. Avaliado ao terceiro dia de internamento por MFR, iniciando programa de Reabilitação individualizado. Durante o internamento apresentou flutuações do estado de consciência, motivando ajustes no programa de reabilitação consoante o grau de colaboração do doente.

**Caso 2:** Homem, 62 anos, parcialmente dependente por défice cognitivo, antecedentes de tabagismo, etilismo crónico não ativo e comunicação interventricular. Foi encontrado caído em casa. À admissão pontuava 11 na ECG, apresentando-se prostrado, balbuciava palavras ininteligíveis, tendência ao desvio ocular em abdução à direita, pupilas midriáticas, anisocóricas e não reativas, não dirigia o olhar. Reflexos corneanos presentes e oculocefálicos abolidos. TC-CE evidenciou lesões talâmicas bilaterais, possivelmente agudas, de etiologia não esclarecida; angio-TC excluiu oclusão de grande vaso. Realizou RM-CE que demonstrou lesão isquémica aguda em território da ADP na vertente antero-medial do mesencéfalo e de ambos os tálamos mediais, com maior expressão à esquerda, sem indicação para tratamento agudo. Observado por MFR no segundo dia de internamento, iniciando programa de reabilitação multidisciplinar, que foi condicionado, igualmente, por flutuações do estado de consciência.

**Conclusão:** O enfarte da ADP é de difícil diagnóstico e deve ser considerado na presença de uma clínica sugestiva. Perante a suspeita, a RM é o exame mais adequado. É essencial adaptar o programa de reabilitação ao grau de colaboração do doente, revestindo-se de particular importância a multidisciplinaridade da equipa para essa adaptação.

## P16. AVALIAÇÃO DO PROJETO: “FISIO@AVC” EM ADAPTAÇÃO ÀS NECESSIDADES DOS CUIDADORES INFORMAIS DE PESSOAS COM AVC NA PANDEMIA POR COVID-19

Joana Santos<sup>1</sup>, Catarina Gomes<sup>1</sup>, Teresa Dias<sup>1,2</sup>, Carla Mendes Pereira<sup>1,3</sup>

1-Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, Portugal; 2-Clínica Saúdis, Setúbal, Portugal; 3-Centro de Investigação Interdisciplinar Aplicada em Saúde.  
carla.pereira@ess.ips.pt

**Introdução:** Os cuidadores informais de pessoas que sofreram um acidente vascular cerebral (AVC) são parte integrante do processo de reabilitação, contribuindo para a capacitação da pessoa com AVC. Porém, a pandemia por COVID-19 levou a altas hospitalares precoces e dificuldade acrescida no acompanhamento destes doentes e cuidadores informais, incluindo na transição para o domicílio. Nesse sentido, foi desenvolvido o projeto “Fisio@AVC”, com disponibilização online de recursos educativos, em formato vídeo e documentos explicativos. No domínio do cuidador foram exploradas competências para prevenção do ombro doloroso, quedas e úlceras de pressão, incluindo indicações para mobilização no leito e transferências.

**Objetivos:** Avaliar o contributo dos recursos digitais em “Fisio@AVC” para o desenvolvimento de competências por cuidadores informais de pessoas com AVC.

**Metodologia:** Estudo de caso qualitativo digital, de acordo com o modelo de investigação online. Foi realizada entrevista semiestruturada, síncrona por videochamada no Colibri Zoom a cuidador informal de pessoa com diagnóstico de AVC, posterior ao primeiro decreto de estado de emergência, após visualização dos recursos no canal do YouTube. O recrutamento foi realizado online após aprovação pela Comissão de Ética. A análise foi realizada de acordo com os princípios da análise temática.

**Resultados:** Participou no estudo uma cuidadora informal, 23 anos, a acompanhar a mãe que sofreu AVC isquémico em março. É estudante e trabalha em restauração, dedicando uma média de 5h/dia como cuidadora.

Da entrevista emergiram três temas: i) “Importância da visibilidade ao cuidador”; ii) “Abrangência dos temas e seus destinatários”, e iii) “Formato dos vídeos”. Foi reconhecida a pertinência do enfoque nas necessidades do cuidador informal. Porém, apesar da criação dos vídeos se ter centrado nas necessidades identificadas na literatura para pessoas com AVC e/ou cuidadores, verificou-se uma abrangência na sua utilização. Neste caso, o interesse focou-se particularmente nos vídeos dirigidos às pessoas com AVC, como forma de promover a atividade física da mãe. Ao nível do formato, foi sugerida a criação de conteúdo diversificado e sequencial, aprofundando cada tema em várias “sessões”, com progressão pelas diferentes fases de recuperação.

**Discussão/Conclusão:** Este estudo contribuiu para uma compreensão mais aprofundada acerca do impacto dos recursos desenvolvidos face às necessidades de cuidadores informais, devendo a perspetiva de apoio e suporte mútuo ser considerada aquando da sua conceção. A valorização de estratégias digitais reforçou a importância da criação de vídeos e sua disponibilização *online*. A compreensão na ótica de utilizador permitiu, igualmente, analisar melhorias a considerar na fase seguinte do projeto.

**Agradecimentos:** Os autores agradecem às colegas Ana Afonso, Ana Rita Sousa, Beatriz Brandão e Mónica Magro, pelo contributo no desenvolvimento de recursos audiovisuais no

projeto Físio@AVC. Agradecem também o contributo da Associação Nacional de Cuidadores Informais e Associação Portugal AVC na divulgação do estudo, bem como à participante que gentilmente se voluntariou e tornou este estudo possível.

### P17. FATORES DE RISCO PARA A DEPRESSÃO PÓS-ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: O QUE SABEMOS?

Ana Margarida Fraga<sup>1</sup>, Daniel Esteves-Sousa<sup>1</sup>, João Facucho-Oliveira<sup>1</sup>, Margarida Albuquerque<sup>1</sup>, Miguel Costa<sup>1</sup>, Pedro Espada-Santos<sup>1</sup>, Sónia Baldo<sup>2</sup>, Tomé Matos<sup>3</sup>, Adriana Moutinho<sup>4</sup>  
1-Médico Interno de Psiquiatria, Hospital de Cascais, Cascais, Portugal; 2-Médica Interna de Medicina Intensiva, Hospital de Cascais, Cascais, Portugal; 3-Médico Interno de Medicina Física e Reabilitação, Centro Hospitalar do Médio Tejo, Tomar, Portugal; 4-Médica Assistente de Psiquiatria, Hospital de Cascais, Cascais, Portugal. ana.martins.fraga@hospitaldecascais.pt

**Introdução:** O AVC, definido pela OMS como um rápido desenvolvimento de sinais clínicos de perturbação focal ou global da função cerebral, é uma das principais causas de incapacidade no mundo inteiro.

A depressão pós-AVC cujos sintomas clínicos incluem apatia, humor deprimido, alterações no peso, sono, fadiga e anedonia, afeta cerca de 30% a 50% dos doentes durante o primeiro ano pós-AVC. No entanto esta doença é ainda subdiagnosticada com repercussão no processo de reabilitação e diminuição da recuperação funcional, conferindo aos doentes um pior prognóstico.

Com este trabalho, os autores propõem-se a identificar os principais fatores de risco para o desenvolvimento de depressão pós-AVC com o objetivo de alertar para a importância que o diagnóstico e tratamento adequados têm no prognóstico destes doentes.

**Metodologia:** Revisão não sistemática da literatura através de pesquisa na base de dados PubMed indexada aos termos "Post-stroke depression AND risk factors".

**Resultados:** A depressão pós-AVC associada ao comprometimento de outras funções neurológicas, parece desempenhar um papel importante no processo de reabilitação cognitiva e funcional do doente pós-AVC. A sua etiologia é ainda desconhecida mas a maioria dos estudos consideram-na multifatorial envolvendo fatores biológicos, sociais e comportamentais.

Por se associar a uma reduzida participação ativa do doente no seu processo de reabilitação, diminuição da qualidade de vida e até aumento da mortalidade, é importante estar atento aos principais fatores de risco relacionados com a depressão pós-AVC. As características do AVC nomeadamente a localização do enfarte e a área afetada, é um dos fatores de risco mais descritos na literatura. Embora não seja consensual, a grande maioria dos estudos relaciona as lesões no hemisfério esquerdo com um maior risco de desenvolvimento de sintomas depressivos. Outros fatores de risco como a limitação funcional, a baixa reserva cognitiva, idade avançada, sexo feminino, baixo nível educacional, sedentarismo, excesso de peso, baixo suporte social, baixo estatuto socioeconómico, personalidade prévia neurótica, história familiar ou pessoal de depressão e baixos níveis de leptina no sangue também parecem contribuir para o risco de depressão.

**Conclusão:** Pela sua elevada prevalência e altas taxas de incapacidade, os doentes pós-AVC representam uma parcela importante nos custos do sistema nacional de saúde. A depressão pós-AVC ocorre em cerca de um terço dos doentes, conferindo-lhes um pior prognóstico. Deste modo, é importante que os médicos estejam atentos a esta doença através da identificação dos fatores de risco, diagnóstico e tratamento adequado e assim proporcionar ao doente uma melhoria da qualidade de vida.

### P18. TERÁ A DEPRESSÃO UM PAPEL NOS RESULTADOS FUNCIONAIS DA REABILITAÇÃO APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL?

Gabi Almeida, Cristina Miranda Cruz, Cláudia Gemelgo  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Hospital de Braga, Braga, Portugal. gabi.almeida@hb.min-saude.pt

**Introdução:** O AVC constitui a maior causa de morbimortalidade e diminuição de qualidade de vida a nível nacional. As alterações físicas e cognitivas decorrentes de um AVC conduzem à diminuição de funcionalidade, acarretando incapacidade e dependência. Os sobreviventes de AVC têm ainda maior predisposição para patologias do foro psiquiátrico, sendo a depressão relativamente comum, ocorrendo em pelo menos um terço destes pacientes. A depressão pós-AVC (DPA) tem sido associada a pior adesão aos tratamentos, incluindo reabilitação, repercutindo-se nos resultados funcionais.

**Objetivos:** Estimar a prevalência de DPA num internamento de reabilitação de doentes agudos e avaliar o seu impacto nos resultados funcionais após reabilitação.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, incluindo doentes admitidos consecutivamente, entre 2018 e 2019, para reabilitação de sequelas de primeiro AVC. O impacto da DPA nos resultados da reabilitação foi avaliado comparando escalas funcionais à admissão e à alta (Medida de Independência Funcional, MIF) e tempos médios de internamento. Utilizou-se o software SPSS para análise estatística, considerando-se significativos valores de  $p < 0,05$ .

**Resultados:** 34% dos doentes apresentavam DPA. Esta associou-se a piores resultados funcionais após reabilitação na fase aguda, traduzindo-se em diferenças menos acentuadas na escala MIF total (16,47 versus 22,9 nos doentes sem DPA) e em menor tempo médio de internamento (34,1 versus 40,2 dias nos doentes sem DPA), embora estes resultados não tenham demonstrado significância estatística. ( $p=0,206$  e  $p=0,335$ , respetivamente).

**Discussão/Conclusão:** Este estudo confirma a relevância da depressão enquanto complicação após AVC, ao corroborar a literatura no concernente à sua prevalência, justificando a necessidade de sensibilização dos profissionais de saúde para esta problemática. A DPA demonstrou ter impacto pouco significativo nos resultados funcionais após reabilitação, contrariamente a alguns estudos. Tal poderá explicar-se pelo facto de terem sido avaliados doentes sob programa de reabilitação em regime de internamento, estando estes sujeitos a cuidados e vigilância mais rigorosos, incluindo deteção e intervenção precoces na depressão e supervisão da adesão terapêutica aos programas de reabilitação. O número amostral, a ausência de aleatorização e o curto período de *follow-up* constituem limitações ao estudo, bem como o facto de não terem sido aplicadas escalas de avaliação da depressão. Ressalva-se ainda que os dados apresentados correspondem a uma amostra de doentes com AVC que necessitou de internamento para reabilitação, podendo não ser necessariamente representativos da população geral de doentes com AVC, devendo, portanto, ser interpretados cautelosamente. Em futuras investigações, será pertinente suprir estas limitações e avaliar doentes tratados em ambulatório, que poderão apresentar resultados distintos.

## P19. PROTOCOLO DE AVALIAÇÃO DA DISFAGIA NEUROGÉNICA: DADOS PRELIMINARES DA DISFAGIA NO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Nelson Pereira<sup>2,3</sup>, Catarina Lima<sup>1,2</sup>, Marta Coutinho<sup>1,2</sup>, Joana Almeida<sup>4</sup>, Isabel Guimarães<sup>2,5</sup>

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, E.P.E. – Centro de Reabilitação do Norte; 2-Escola Superior de Saúde do Alcoitão; 3-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, E.P.E.; 4-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, E.P.E.; 5-Unidade Clínica e Terapêutica Farmacológica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal. 73955@chts.min-saude.pt

**Introdução:** A disfagia pós-AVC está associada ao desenvolvimento de pneumonia e ao aumento da mortalidade. Não obstante esta forte associação e o seu impacto na condição clínica e qualidade de vida do doente, não foram encontrados estudos em Portugal que caracterizem e mensurem a disfagia nesta população.

**Objetivos:** Caracterizar a disfagia, relacionar o historial clínico com a localização da lesão, analisar a progressão da ingestão por via oral e dos níveis de líquidos e de sólidos, e analisar parâmetros de avaliação direta e indireta no doente com AVC.

**Metodologia:** Estudo exploratório realizado com 50 doentes internados no Centro de Reabilitação do Norte. Aplicação do Protocolo de Avaliação da Disfagia Neurogénica por quatro terapeutas da fala. O método de amostragem foi não probabilístico de conveniência. Recorreu-se à estatística descritiva, correlacional paramétrica e não paramétrica. Os testes estatísticos foram aplicados com níveis de significância de  $p < 0,05$ . Resultados: Dos 50 doentes, 82% tem disfagia dos quais 14% com restrição total de ingestão por via oral. Não há diferenças na análise dos dados do historial clínico nos grupos supratentorial e infratentorial. A gravidade da disfagia é apenas associada à ingestão por via oral ( $p = 0,00$ ). Existe correlação significativa positiva e forte entre a ingestão por via oral e os níveis de líquidos e de sólidos ( $p = 0,00$ ). As relações entre o escape anterior nos sólidos e a competência labial ( $p = 0,00$ ), o número de deglutições necessárias e a competência lingual ( $p = 0,046$ ) e as deglutições múltiplas nos líquidos e a presença de resíduos faringolaringeos ( $p = 0,018$ ) mostram-se estatisticamente significativas.

**Conclusão:** A disfagia é frequente e apresenta diferentes níveis de gravidade nos doentes com AVC internados em Centro de Reabilitação. Este estudo foi pioneiro ao apresentar dados preliminares da disfagia no doente pós-AVC em Portugal.

## P20. PROTOCOLO DE AVALIAÇÃO DA DISFAGIA NEUROGÉNICA: DESENVOLVIMENTO E CONTRIBUTO PARA O ESTUDO DA VALIDADE DE CONTEÚDO E APLICABILIDADE

Marta Coutinho<sup>1,2</sup>, Catarina Lima<sup>1,2</sup>, Nelson Pereira<sup>2,3</sup>, Joana Almeida<sup>4</sup>, Isabel Guimarães<sup>2,5</sup>

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, E.P.E. – Centro de Reabilitação do Norte; 2-Escola Superior de Saúde do Alcoitão; 3-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, E.P.E.; 4-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, E.P.E.; 5-Unidade Clínica e Terapêutica Farmacológica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal. marta.coutinho@chvng.min-saude.pt

**Introdução:** Os avanços na área da disfagia têm permitido clarificar e definir o processo correto de avaliação. A necessi-

dade na prática clínica de uma ferramenta de avaliação clínica que mensure e objetive detalhadamente a disfagia e oriente a conduta terapêutica motivou o desenvolvimento do Protocolo de Avaliação da Disfagia Neurogénica (PAD-N).

**Objetivos:** Desenvolvimento do PAD-N e contributo para o estudo da sua validade de conteúdo e aplicabilidade.

**Metodologia:** Estudo metodológico que envolveu as seguintes etapas: (i) Desenvolvimento de um protocolo; (ii) Validação de conteúdo; (iii) Análise da aplicabilidade. A validade de conteúdo foi testada por três peritos em focus grupo. O grau de validade foi calculado através do Índice de Validade de Conteúdo (IVC). O estudo da aplicabilidade resultou da testagem em quatro doentes com Acidente Vascular Cerebral, com menos de seis meses de evolução, internados em Centro de Reabilitação. O método de amostragem foi não probabilístico de conveniência.

**Resultados:** O instrumento desenvolvido resultou da pesquisa bibliográfica e da experiência de três terapeutas da fala. A versão do PAD-N prévia ao painel de peritos tem cinco domínios, 86 itens e dois subitens. O nível de concordância entre peritos é de 100% quanto à pertinência de cada item/domínio nos domínios I, II, III e IV do PAD-N. O I-IVC da formulação do item/domínio varia entre 0,66 e 1 com um SIVC<sub>UA</sub> de 0,99. O SIVC<sub>AVE</sub> da formulação da escala de resposta é de um na segunda ronda. O tempo médio de aplicação em pré-teste foi de 45 minutos. Registaram-se 36 sugestões, nove aceites sem reservas e duas excluídas. A versão final tem cinco domínios, 85 itens e quatro subitens.

**Conclusão:** Obtiveram-se níveis adequados de concordância e de validade de conteúdo. O pré-teste permitiu melhorar a aplicabilidade.

## P21. AVALIAÇÃO DA DEGLUTIÇÃO – INTERVENÇÃO DO ENFERMEIRO DE REABILITAÇÃO

Carla Costa

Escola Superior de Saúde IPV  
carlasofiapcosta@gmail.com

**Introdução:** A disfagia é um distúrbio com sintomas e sinais específicos, caracterizados por alterações em qualquer etapa, ou entre as etapas da deglutição. É um problema com elevada prevalência, podendo afetar a pessoa ao longo do seu ciclo de vida. A idade avançada, institucionalização, deficiências neuromusculares, acidente vascular cerebral, intubação endotraqueal representam alguns dos fatores de risco associados à disfagia. Esta disfunção está relacionada com maiores taxas de mortalidade e morbidade, pelo risco acrescido de desnutrição e desidratação, risco de aspiração e consequente pneumonia de aspiração, aumentando o tempo de hospitalização e custo de internamento. Em cuidados intensivos, a intubação endotraqueal e ventilação mecânica são procedimentos comuns e que podem interferir no processo de deglutição, determinando a origem de disfagias pós-extubação. Neste contexto o enfermeiro assume um papel fulcral na avaliação precoce da deglutição.

Por outro lado, o enfermeiro de reabilitação possui, entre outras, competências específicas para avaliar e monitorizar a deglutição. Igualmente além das competências específicas do âmbito da reabilitação, o Enfermeiro especialista deve assumir um papel de formador e promotor das boas práticas, identificando necessidades formativas.

**Objetivo:** contribuir para a uniformização das intervenções de enfermagem na avaliação da deglutição.

**Metodologia:** desenvolvido um Trabalho de Projeto. Na fase de diagnóstico de situação realizamos um estudo qualitati-



vo de carácter exploratório-descritivo. Os dados foram obtidos através da realização de entrevistas semi-estruturadas a 10 enfermeiros e da observação das práticas na avaliação da deglutição a 12 enfermeiros de uma Unidade de Cuidados Intensivos.

**Resultados:** as práticas descritas pelos enfermeiros na avaliação de deglutição estão de acordo com a literatura, porém as intervenções mencionadas e observadas não foram uniformes e sistemáticas, os entrevistados mencionaram ainda necessidades formativas. Por outro lado, a existência de protocolo e a presença do Enfermeiro de Reabilitação assumem-se como fatores facilitadores na avaliação da deglutição. De acordo com estes resultados, foram definidos os objetivos e planeadas duas atividades, ação de formação e elaboração de uma proposta de procedimento.

**Conclusão:** A ação de formação foi realizada em abril de 2019, sendo os resultados do seu impacto imediato positivos. A proposta de procedimento de avaliação da Deglutição será apresentada no sentido de ser aprovada pela comissão científica do Hospital e figurar como protocolo do serviço.

**Agradecimentos:** A elaboração deste trabalho de investigação foi realizado sob a orientação da Professora Doutora Salomé Ferreira e inserido no Mestrado de Enfermagem de Reabilitação da Escola Superior de Saúde de Viana do Castelo, IPVC.

## P22. ASPECTOS ÉTICOS E AGILIZAÇÃO DE CUIDADOS DE ENFERMAGEM FACE AO DOENTE VÍTIMA DE AVC AGUDO SUJEITO A TRATAMENTO ENDOVASCULAR

Pedro Miguel Mendes Lopes

Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria. pedro.lopes32@hotmail.com

**Introdução:** A afluência, cada vez mais notória, de doentes vítimas de AVC alterou a rotina vivenciada em sala de angiografia. A tipologia de intervenção uniu valências: Enfermagem, Neurorradiologia de Intervenção e Anestesiologia e imputou tarefas individuais, mas em conjunto, na procura do melhor cuidado e recanalização precoce.

O profissional de Enfermagem foi confrontado com doentes distintos, cada um com as suas particularidades, quer em termos de idade ou patência de evolução da patologia aguda, e intenta uma intervenção fundamentada com estabelecimento de prioridades, sem negligenciar aspectos éticos e a decisão em equipa.

**Objectivos:** Referenciar áreas de intervenção de Enfermagem modificadas em sala de angiografia perante a tipologia de doente, antes e durante surto pandémico.

Diluir conceitos pré estabelecidos relativamente ao tratamento endovascular, principalmente em doentes de maior fragilidade, no seio da equipa de Enfermagem.

**Metodologia:** A observação participante assumiu-se como metodologia para conhecer as dificuldades processuais intimamente ligadas a algum desconhecimento da fisiologia do AVC e a um estigma da nulidade do tratamento endovascular em doentes envelhecidos e fragilizados.

**Resultados:** A colaboração de Enfermagem, dos ditos Enfermeiros do serviço de Imagiologia abrangeu diversos campos, algumas vezes fora da área de conforto de actuação individual. Com a aplicação própria, a prestação de cuidados na manipulação de material específico, processo de anestesia (sedo analgesia e/ou anestesia geral) e preparação para recuperação fora do espaço da Imagiologia (em serviços específicos) foram sistematizados.

Com o conhecimento de instrumentos de avaliação apropriados ao doente com AVC, uma escolha pertinente da técnica anestésica e uma interligação entre profissionais, agilizaram-se

cuidados na sala de intervenção.

**Conclusão:** A trombectomia mecânica dissuadiu conceitos pré estabelecidos no cerne da equipa de Enfermagem e inseriu no corpo de intervenção uma noção de segurança no procedimento e de esperança na obtenção de qualidade de vida no doente intervencionado.

## P23. SÍNDROME DO TREFINADO, UMA COMPLICAÇÃO NEUROLÓGICA RARA APÓS CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA

Rui Brito, Diogo Costa, Patrícia Cruz, Nuno Ramalhão, Sara Afonso, Pedro Cantista

Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto, Portugal. rbritomd@gmail.com

**Introdução:** O síndrome do trefinado, também denominado síndrome do retalho afundado é um quadro neurológico raro associado a craniectomia descompressiva, cuja patofisiologia não está completamente estabelecida, postulando-se que poderá estar relacionado com diferenças entre a pressão atmosférica e intracraniana. Esta complicação pode resultar em herniação paradoxal causando: deterioração neurológica após um período de recuperação inicial, coma ou mesmo morte. Torna-se, portanto, necessário reconhecer o problema e forma de tratamento.

**Caso Clínico:** Homem de 51 anos, admitido por história de *wake-up stroke*, em território da artéria cerebral média esquerda. Realizou trombectomia sem intercorrências. O doente evidenciava como défices neurológicos: afasia motora e hemiparesia direita com face. Foi internado na unidade de AVC, evidenciando alguns dias após, afundamento do estado de consciência. Este achado motivou a realização de TC-CE que demonstrou edema cerebral com desvio significativo de estruturas. Por este motivo realizou craniectomia descompressiva. Após o procedimento apresentou melhoria do estado de consciência, com persistência dos mesmos défices neurológicos. Por estabilidade clínica, foi transferido para o serviço de Fisiatria para início de programa de reabilitação. Após alguns dias de internamento em Fisiatria apresenta sintomatologia de novo, nomeadamente cefaleia e tonturas posturais, desconforto na região do retalho, náuseas e vómitos e incapacidade para realização de tratamentos de reabilitação. Ao exame físico apresentava área de craniectomia mole e deprimida, sem défices neurológicos de novo. Por suspeita clínica de S. trefinado iniciou medidas conservadoras, nomeadamente posicionamento de Trendelenburg e fluidoterapia. O tratamento definitivo consistiu na realização de cranioplastia, com resolução progressiva das queixas pós-procedimento.

**Conclusão:** O síndrome do trefinado é uma complicação cuja incidência é desconhecida, mas que tem tendência a aumentar devido ao aumento do número de craniectomias descompressivas realizadas. O quadro clínico pode ser potencialmente grave e deve ser reconhecido em todos os doentes que evidenciem sintomas ou défices neurológicos de novo após realização de craniectomia. O diagnóstico pode ser sugerido pela clínica ou imagiológico e o tratamento definitivo consiste na realização de cranioplastia. A aplicação célere de medidas conservadoras pode aliviar os sintomas e evitar o agravamento neurológico, devendo ser conhecidas por todos os profissionais que lidem com estes doentes.

## P24. "CAPSULAR WARNING SYNDROME": UMA ESPADA DE DÂMOCLES NA VIA VERDE DO AVC

Alyne Cordeiro, Teresa Barata Silvério, Miguel Grunho, Liliana Pereira  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal.  
alynehor@gmail.com

**Introdução:** O conceito de "Capsular Warning Syndrome" (CWS) visou distinguir uma forma particular de AIT de repetição, caracterizada por episódios estereotipados e repetidos (pelo menos três episódios com recuperação completa num período de 24 horas, na definição mais estrita) de uma síndrome lacunar, na sua maioria motora pura ou sensitivo-motora. O seu mecanismo fisiopatológico, assim como a abordagem terapêutica de escolha, permanecem por elucidar.

**Caso Clínico:** Homem, 53 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, obesidade, tabagismo e AVC isquémico aos 47 anos (criptogénico, sem sequelas), desde então sob antiagregação plaquetária, recorreu ao SU na sequência de episódio súbito, autolimitado (2 minutos de duração), de assimetria facial, alteração da articulação verbal e diminuição da força muscular dos membros direitos. Foi ativada a Via Verde do AVC na triagem hospitalar após ter repetido um episódio semelhante ao inaugural, igualmente de curta duração e com resolução espontânea, encontrando-se já assintomático e sem alterações no exame neurológico na avaliação inicial. Nos 20 minutos que se seguiram, apresentou mais dois episódios semelhantes, com recuperação plena. A TC de crânio revelou desdiferenciação lenticulo-capsular posterior esquerda (ASPECTS: 8), sem alterações relevantes na angio-TC cervical e cerebral. Admitiu-se o diagnóstico de CWS. O doente permaneceu em vigilância na Unidade de AVC, onde ocorreu um quinto evento, idêntico aos supracitados. Foi administrada dose de carga de clopidogrel e estatina em dose reforçada (atorvastatina 40 mg). Seguiram-se dois novos episódios, um deles mais prolongado (20 minutos), pelo que, aproximadamente 2h40 após o episódio inaugural, se iniciou trombólise endovenosa, com melhoria consolidada (NIHSS: 0) após 15 minutos de tratamento, que decorreu sem complicações. Contudo, cerca de 48 horas depois, ocorreu novo agravamento neurológico (NIHSS: 9), semiologicamente semelhante aos demais, mas persistente. A nova TC de crânio evidenciou extensão da lesão isquémica previamente identificada e a RM encefálica confirmou o enfarte lacunar lenticulo-capsular esquerdo agudo, tendo revelado ainda lacunas crónicas bilaterais. O restante estudo complementar não evidenciou alterações adicionais de relevo. À data de alta, apesar de alguma melhoria (NIHSS: 6), o doente encontrava-se dependente do apoio de terceiros.

**Conclusão:** Tal como demonstrado neste caso, os doentes com CWS apresentam um risco acrescido de lesão vascular isquémica permanente, pelo que é essencial o seu reconhecimento e tratamento (ainda controverso) atempado. O caso apresentado é ainda paradigmático das dificuldades enfrentadas no momento de decisão terapêutica, particularmente num contexto de grande pressão temporal, como é o da Via Verde do AVC.

## P25. AVC COMO APRESENTAÇÃO CATASTRÓFICA DE DOENÇA DE BEHÇET. UM CASO DESAFIANTE DE REABILITAÇÃO

Diogo Moniz Costa<sup>1</sup>, João Dias<sup>2</sup>, Rui Brito<sup>1</sup>, Nuno Ramalhão<sup>1</sup>, Pedro Cantista<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal;

2-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

diogofmfc90@gmail.com

**Introdução:** A doença de Behçet é uma vasculite sistémica autoimune rara caracterizada pela presença de úlceras aftosas, principalmente na cavidade oral, e uma miríade de sintomas sistémicos, que incluem lesões cutâneas, oculares, articulares, gastrointestinais e neurológicas.

As manifestações neurológicas na doença de Behçet ocorrem em aproximadamente 10% dos pacientes. Ainda que o AVC isquémico seja uma das possíveis manifestações, constitui um evento raro.

Neste trabalho é apresentado o caso clínico de uma jovem vítima de AVC isquémico e amputação do MSD e MID em contexto de quadro inaugural de doença de Behçet, da qual resultaram múltiplas sequelas e limitação funcional grave.

**Caso Clínico:** Mulher de 38 anos, previamente autónoma, profissionalmente activa, com antecedentes de tabagismo, Doença de Crohn (ressecção ileocecal em 2011), síndrome depressiva e episódios de trombose venosa (seguida em CE de Cirurgia Vascular)

Admitida no CHUP em 18/5 por enfarte cerebral isquémico em território da ACI direita, com posterior transformação hemorrágica e necessidade de hemicraniectomia descompressiva direita (efectuada no CHUSJ). No mesmo dia com quadro de trombose da artéria umeral direita (no local da linha arterial) que motivou amputação do 1º e 2º raio e amputação transfalângica do 3 ao 5º raio.

No decurso do internamento, ocorreu nova intercorrência vascular (30/5), com trombose da artéria femoral comum e ilíaca comum direitas, com necessidade de amputação transfemoral. Realizou estudo etiológico do estado pró-trombótico, tendo sido assumida vasculite de grandes vasos catastrófica, provável doença de Behçet.

Pelas sequelas apresentadas (hemiplegia esquerda, amputações, disfagia), foi transferida para o Serviço de Fisiatria no dia 29/6 para início de programa de reabilitação.

Realizou craneoplastia com recolocação de retalho ósseo a 16/9.

À data de alta, ao exame objectivo apresentava hemiplegia flácida do hemicorpo esquerdo, o MID remanescente apresentava FM 4/5, sem indicação para protetização, o MSD sem défices motores nos segmentos remanescentes (com talher adaptado para alimentação autónoma). Apresentava bom equilíbrio em sedestação, auxiliava nas transferências, contudo funcionalmente dependente nas AVDs.

Foi transferida para Unidade de Média Duração no dia 30/10 para progressão no programa de reabilitação para optimização funcional do MSD na alimentação, higiene pessoal e condução de cadeira de rodas eléctrica.

**Conclusão:** O envolvimento do sistema nervoso na doença de Behçet é heterogéneo. O atingimento neurovascular é mais frequente sob a forma de trombose venosa. Ainda que o AVC isquémico seja uma manifestação rara, deve ser considerada no diagnóstico diferencial em indivíduos jovens.

Neste caso particular, teve consequências devastadoras para a doente, tendo a reabilitação em Hospital de Agudos sido muito importante para a optimização funcional da doente, e simultaneamente foram geridas as complicações médicas associadas.

## P26. DISSECÇÃO CERVICAL COMO CAUSA DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO EM DOENTE COM DREPANOCITOSE

Catarina Correia Rodrigues<sup>1</sup>, Sara Parreira<sup>1</sup>, Fátima Soares<sup>2</sup>, Mariana Carvalho Dias<sup>1</sup>, Patrícia Canhão<sup>1,3</sup>

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Laboratório de Hemodinâmica Cerebral, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Faculdade de Medicina, da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal. correiarodrigues.catarina@gmail.com

**Introdução:** O acidente vascular cerebral (AVC) isquémico é uma complicação comum em doentes com drepanocitose. Existem vários mecanismos pelos quais pode ocorrer: fenómenos oclusivos durante crises de falciformação, vasculopatia estenosante progressiva, coagulopatia, embolia gorda ou cardiopatia embolígena. A vasculopatia afecta tipicamente a porção distal das artérias carotídeas e proximal das artérias cerebrais médias, podendo resultar em síndrome de Moyamoya. Ocasionalmente pode também afectar a porção extracraniana das artérias carotídeas, mas desconhece-se se pode estar associada a dissecção arterial.

**Caso Clínico:** Homem de 46 anos, raça caucasiana, com drepanocitose, anticoagulado com varfarina por tromboembolismo pulmonar prévio, foi admitido no serviço de urgência por alteração da linguagem com 7 horas de evolução. O quadro foi precedido de cefaleia intensa, na ausência de traumatismo craniano ou cervical. No exame neurológico documentou-se afasia global e hemiparesia direita de predomínio facio-braquial (NIHSS 9). O estudo laboratorial revelou anemia (hemoglobina 8,5g/dL, hemoglobina S 76%). A TC-CE evidenciou lesão isquémica aguda córtico-subcortical fronto-opercular e insular esquerda; a angioTC-CE e dos troncos supra-aórticos documentou oclusão da artéria carótida interna (ACI) esquerda pós-bulbar, com aspecto sugestivo de dissecção, com reperfusão da ACI intracraniana por circulação colateral e oclusão do segmento M2 da artéria cerebral média ipsilateral; sem alterações sugestivas de vasculopatia estenosante. O estudo de perfusão mostrou ausência de mismatch core/penumbra na área correspondente ao ramo ocluído, pelo que não se realizou tratamento de revascularização. O estudo ultrassonográfico dos vasos do pescoço confirmou obliteração do lúmen da ACI esquerda, com padrão morfológico em bico de lápis associado a hematoma intramural, típico de dissecção. Uma vez que o tromboembolismo pulmonar decorreu de episódio de trombose venosa profunda em contexto de crise vaso-oclusiva, considerou-se haver baixo risco de recorrência de evento semelhante, pelo que foi suspensa a anticoagulação. O doente foi submetido a múltiplas transfusões sanguíneas para obter hemoglobina S <30% e iniciou antiagregação plaquetária, tendo mantido os défices neurológicos.

**Conclusão:** Com este caso pretendemos demonstrar que um doente com drepanocitose pode ter uma causa de AVC diferente das que são mais habituais no contexto da sua doença de base. A dissecção de artérias cervicais é uma causa comum de AVC em doentes jovens e a sua ocorrência pode não ter tido relação com a drepanocitose. No entanto, e atendendo à descrição de outros casos de dissecção na literatura, não se pode excluir que a dissecção arterial possa fazer parte do espectro de manifestações da vasculopatia decorrente desta patologia.

## P27. SÍNDROME DO SOTAQUE ESTRANGEIRO SECUNDÁRIO A DISSECÇÃO CAROTÍDEA DIREITA

Ana João Marques<sup>1</sup>, Carolina Azoia<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal. armarquess@chtmad.min-saude.pt

**Introdução:** A síndrome do sotaque é uma condição neurológica rara na qual os doentes por ela acometidos desenvolvem uma fala similar a um sotaque estrangeiro. Apesar de ser uma condição geralmente associada a lesões vasculares ou traumáticas em áreas responsáveis pela linguagem localizadas ao hemisfério esquerdo, estudos recentes têm associado esta condição a lesões em outras topografias cerebrais.

**Caso Clínico:** Relata-se o caso de uma senhora de 42 anos, dextra, observada no Serviço de Urgência por perturbação de linguagem pautada por discurso desconexo, em “stacatto” e com uma tonalidade diferente do seu habitual de instalação ic-tal após um episódio de tensão emocional.

Dos antecedentes pessoais, a assinalar múltiplos fatores de risco vasculares (hipertensão arterial, obesidade, diabetes mellitus gestacional e pré-eclâmpsia numa primeira gravidez).

Destacava-se ao exame neurológico discurso disfluido, com disprosódia e algumas pausas anómicadas e parésia braquio-facial menor à esquerda (grau 4/5 MRC), sem outras alterações relevantes.

Da investigação diagnóstica complementar realizada assinala-se imagem compatível com dissecção carotídea direita sem evidência de enfarte cerebral em estudo por angio-TC craneo com estudo dos troncos supra aórticos realizado à admissão, achados estes corroborados por estudo doppler dos vasos do pescoço pelo que se instituiu hipocoagulação com enoxaparina 60 mg 12/12h. O controlo imagiológico às 24 horas revelou hipodensidade cortico-sub-cortical na média-alta convexidade frontal direita. Assistiu-se a uma evolução clínica paulatinamente favorável no decurso da hospitalização, ainda que à data de alta fosse objetivável ao exame neurológico discreta alteração na fonética e fonologia do discurso. A doente teve alta hipocoagulada com acenocumarol.

**Conclusão:** O caso apresentado destaca-se dos casos de Síndrome do Sotaque Estrangeiro previamente descritos na literatura quer pela sua forma de apresentação (sintomas na fase hiperaguda do evento vascular), quer pela topografia lesional (hemisfério não-dominante). A sutileza na apresentação pode levar a que o correto diagnóstico desta entidade constitua um desafio na prática clínica.

## P28. DIABETES INSIPIDUS CENTRAL TRANSITÓRIA APÓS AVC HEMORRÁGICO – UMA RARIDADE

Daniela Martins<sup>1</sup>, José Arduan<sup>1</sup>, Jonathan Rios<sup>1</sup>, Margarida Viana<sup>2</sup>, Filipe Sá Cardoso<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Centro de Medicina de Reabilitação do Sul, Faro, Portugal; 2-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal. Costamartins.daniela@gmail.com

**Introdução:** A diabetes *insipidus* central é um distúrbio raro que ocorre devido a deficiência na secreção da hormona antidiurética (ADH) resultando na excreção aumentada de urina hipotónica. Na maioria dos casos é idiopática, mas pode estar

associada a outras causas como tumores, neurocirurgias e lesões traumáticas. A diabetes *insipidus* central após lesão cerebral vascular é muito rara.

**Caso Clínico:** Homem de 45 anos, com antecedentes conhecidos de dislipidemia e HTA, deu entrada no serviço de urgência por quadro de hemiparesia esquerda de instalação súbita associada a cefaleia intensa. A TC-CE revelou hematoma agudo lenticulo-capsular externo direito com 46x20 mm, associada a edema perilesional, condicionando moldagem e apagamento do ventrículo lateral homolateral. Do estudo inicial, a destacar: diagnóstico de diabetes *mellitus* com registo de hiperglicemias entre 200-400 mg/dL e HgA1C 12,3%. Ao 3º dia de internamento na UAVC iniciou quadro de poliúria (volumes entre 2500-3000 mL) e hipernatremia (156 mmol/L). Manteve-se internado no serviço de Medicina Interna durante 50 dias por complicação com pneumonia de aspiração. Teve alta para centro de reabilitação, com glicemias mais controladas (<200 mg/dL) e sem alterações analíticas de relevo. Durante os primeiros dias objetivou-se que mantinha a poliúria (volumes miccionais em 24h >2800 mL) com ingestão hídrica adequada. Foi realizado estudo analítico, que revelou sódio sérico 140 mmol/L, creatinina sérica 0,6 mg/dL, osmolaridade urinária 103 mOsm/kg (normal 300-900), sódio urinário 20,0 mmol/L (normal 75-200). Foi algaliado e iniciou restrição hídrica, mantendo balanços hídricos negativos (entre 1000 mL e 2000 mL) em 24 horas. Ao 7º dia de internamento no centro de reabilitação, por suspeita de diabetes insipidus central, iniciou prova com desmopressina 0,1 mg id, aumentada para 0,1 mg 2 id após 3 dias. A partir do 6º dia de desmopressina, verificou-se progressivamente uma melhoria do balanço hídrico em 24 horas (valores ainda negativos, mas <500 mL) e, analiticamente, osmolaridade urinária 250 mOsm/kg e sódio sérico dentro dos valores normais. Entretanto foi desalgaliado, mantendo registos de volumes miccionais <500mL e diurese diária <2000mL, pelo que suspendeu o tratamento com desmopressina ao 25º dia, com avaliação da osmolaridade urinária e sódio urinário dentro dos valores normais.

**Conclusão:** A pertinência do caso surge pela raridade, alertando a população médica para complicações que, apesar de menos frequentes, são de extrema importância clínica e com implicações na saúde e funcionalidade do doente. Aproveitando para destacar, a eficácia da terapêutica com desmopressina, mais utilizada nestes casos, associada à fundamental monitorização do balanço hídrico e estudo eletrolítico.

## P29. AMUSIA PÓS-AVC – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Joana Marques dos Santos, José Vítor Gonçalves, Ana Campolargo  
Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia, Vila Nova de Gaia, Portugal.  
Joana.santos@chvng.min-saude.pt

**Introdução:** A amusia é uma disfunção que compromete o processamento musical sendo que parte desse processamento é feito a nível do córtex auditivo primário no lobo temporal. A amusia pode ser classificada como adquirida, resultado de uma lesão cerebral, ou congénita, presente desde o nascimento.

**Objetivos:** Na unidade de AVC acompanhámos um doente internado em contexto de hemorragia cerebral temporal esquerda, em que um dos principais défices se relacionava com a dificuldade em distinguir todas as notas musicais. Este défice era particularmente relevante dado o doente ser músico. Considerámos, por isso, importante realizar uma pesquisa acerca da amusia adquirida em contexto de AVC de forma a contribuir para um maior conhecimento acerca da sua fisiopatologia, métodos de diagnósticos, opções de tratamento disponíveis e prognóstico.

**Metodologia:** Realizamos uma pesquisa sobre o tema, em inglês e português, na Scielo, Cochrane e PubMed com os termos “acquired amusia”, “acquired amusia and stroke”, “acquired amusia and rehabilitation”. A pesquisa foi limitada aos últimos 10 anos.

**Resultados:** Foram encontrados 13 artigos, dos quais 5 foram excluídos. Dois por não relacionarem a amusia adquirida com o AVC e 3 por incluírem outros défices ou perturbações da percepção musical para além da amusia adquirida em contexto pós-avc. De acordo com a pesquisa foi possível verificar que a lesão do córtex temporal, direito ou esquerdo, está relacionada com a amusia pós-AVC. Em função da lateralidade e da localização no lobo temporal é possível prever de alguma forma a evolução da amusia com tratamento realizado por terapeuta especializado nesta área, musicoterapeuta. Até ao momento a melhor ferramenta para diagnóstico da amusia é o *Montreal Battery of Evaluation of Amusia* (MBEA), apesar das dificuldades em termos de aplicabilidade na prática clínica diária.

**Conclusão:** Apesar da amusia se apresentar com alguma frequência em contexto pós-AVC existe pouca informação sobre como otimizar o tratamento fisiátrico dos doentes com este défice. A MBEA apesar da sua importância no diagnóstico da amusia é de difícil e morosa aplicabilidade em contexto da prática clínica diária pelo que seria útil um teste mais curto e mais fácil de aplicar na avaliação destes doentes.

## P30. HEMATOMA ESPINHAL EPIDURAL ESPONTÂNEO ADMITIDO COMO VIA VERDE AVC

Miguel Seródio<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, Tiago Lorga<sup>2</sup>, João Ramos<sup>2</sup>, João Pedro Marto<sup>1,3</sup>, Paulo Bugalho<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos de Doenças Crónicas (CEDOC), Faculdade de Ciências Médicas | NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal.  
maserodio@chlo.min-saude.pt

**Introdução:** O hematoma epidural espinal é uma entidade rara, sobretudo quando espontâneo. A etiologia é na sua maioria idiopática, podendo ocorrer após esforço físico e/ou manobras de Valsalva. São excecionais os casos descritos em que mimetiza um AVC isquémico agudo.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de uma mulher com 58 anos, autónoma, com antecedentes de dislipidemia e tabagismo ativo, admitida no serviço de urgência como Via Verde AVC por quadro ictal de défice motor direito associado a cervicalgia intensa após rotação cefálica brusca. Ao exame neurológico, objetivou-se défice sensitivomotor direito sem evidente paresia facial (NIHSS 8). A TC-CE não revelou lesões parenquimatosas agudas e a angioTC intracraniana e cervical não evidenciou sinais de dissecação, estenose ou oclusão de grande vaso. Procedeuse a trombólise endovenosa (tempo clínica-agulha 127 minutos), sem intercorrências. Durante o internamento, realizou-se RM-CE, que não documentou sinais de lesão isquémica aguda. Pela ausência de lesão estrutural encefálica, cervicalgia intensa e ausência de paresia facial, prosseguiu-se para RM-cervical que demonstrou hematoma epidural em C3-C6 com edema medular associado. Retrospectivamente, na angio-TC cervical de admissão, verificou-se lesão hiperdensa intracanalicular cervical. A angiografia de subtração digital não evidenciou alterações vasculares medulares, identificando-se incidentalmente 3 aneurismas saculares intracranianos com menos de 5



mm, aparentemente não relacionados com o quadro clínico. Teve alta com NIHSS 0 e mRS 0. Aos 3 meses pós-evento, a doente manteve-se assintomática e a RM-cervical de controlo demonstrou reabsorção parcial do hematoma intracanal com pequeno foco de mielomalácia.

**Conclusão:** O hematoma epidural espinhal é uma entidade rara e que excepcionalmente pode mimetizar o AVC isquémico agudo. A ausência de afeção de nervos cranianos e a cervicalgia intensa poderão sugerir este diagnóstico, sendo necessário, contudo, um elevado grau de suspeição clínica. A leitura detalhada da imagem na fase aguda e a inclusão desta entidade no exercício do diagnóstico diferencial teria evitado a instituição de trombólise endovenosa, potencialmente prejudicial neste caso.

### P31. ESTARÁ A RESPOSTA DEBAIXO DOS NOSSOS NARIZES? TROMBOSE DA ARTÉRIA CARÓTIDA EXTERNA E MÚLTIPLOS AVCS - UM CASO CLÍNICO

Vasco Abreu<sup>1</sup>, Catarina Mendes Pinto<sup>1</sup>, Paulo Almeida<sup>2</sup>, Bruno Fernandes<sup>3</sup>, Ricardo Varela<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 2-Serviço de Angiologia e Cirurgia Vasculiar, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal.  
Vrlsa1993@gmail.com

**Introdução:** a isquemia cerebral relacionada com a doença aterosclerótica da artéria carótida externa (ACE) é um fenómeno raro, sendo sintomática geralmente quando a artéria carótida interna (ACI) ipsilateral está, também, acometida. Reportamos um caso clínico de uma trombose da ACE, por doença aterosclerótica, com a ACI ipsilateral patente, num doente com múltiplos enfartes estabelecidos no mesmo território arterial e em momentos distintos ao longo do tempo.

**Caso Clínico:** um homem de 66 anos com múltiplos fatores de risco vascular e com três enfartes cerebrais prévios, em território parcial da artéria cerebral anterior (ACA) e da artéria cerebral média (ACM), é admitido no serviço de urgência com agravamento súbito dos seus défices neurológicos prévios (afasia motora e hemiparésia direita), pontuando 19 na escala NIHSS. O doente estava hipocoagulado. A neuroimagem mostrou um novo enfarte cerebral estabelecido noutra território parcial da ACM esquerda. Em nenhum momento foi realizada terapêutica de reperfusão aguda. O doente foi re-internado para investigação etiológica mais aprofundada, na medida que em nenhum internamento prévio foi estabelecido uma justificação causal.

**Conclusão:** a evidência de um Holter-24 horas e ecocardiograma sem alterações, bem como a recorrência de um novo evento isquémico num doente hipocoagulado, tornam a hipótese cardioembólica menos provável. Um líquido normal e a ausência de irregularidades dos vasos intracranianos avaliados por angio-RM tornam improvável a presença de estenoses intracranianas em contexto de vasculite. A ultrassonografia com Doppler revelou uma placa aterosclerótica hiperecogénica e irregular na ACE proximal, concordante com o estudo angiográfico por TC, que mostrou uma estenose endoluminal da ACE proximal, cujas dimensões variaram durante o seu seguimento angiográfico durante 9 meses. A ACI adjacente persistiu sempre patente ao longo deste período. Acreditamos que as alterações hemodinâmicas locais ao nível da bifurcação carotídea, associadas à fragmentação do trombo, podem levar à liberação de êmbolos recorrentes através da ACI patente e justificar,

assim, múltiplos AVCS no mesmo território arterial (carótideo esquerdo) em diferentes momentos, sem outra causa etiológica aparente.

### P32. "WEB" CAROTÍDEA: UMA CAUSA PARTICULARMENTE ELUSIVA DE AVC CRIPTOGÉNICO

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>, Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>, Diogo Marques<sup>2</sup>, Ricardo Pimentel<sup>2</sup>, Liliana Pereira<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal.  
alynehcor@gmail.com

**Introdução:** A "web" carotídea corresponde a uma membrana fibrosa, com protrusão endoluminal, localizada na parede póstero-lateral da ACI proximal. É considerada uma variante de displasia fibromuscular da íntima e tem vindo a ser crescentemente reconhecida como uma causa de AVC embólico de causa indeterminada (ESUS). O seu diagnóstico é desafiante, sendo a angiografia "convencional" a modalidade imagiológica "gold standard". A abordagem terapêutica permanece rodeada de incerteza e controvérsia.

**Caso Clínico:** Mulher, 49 anos, ex-fumadora, sob contraceptivo oral combinado, foi admitida em contexto de Via Verde do AVC na sequência de dois episódios, súbitos, transitórios e autolimitados, de alteração da linguagem, assimetria facial e diminuição da força muscular na mão direita, o primeiro ocorrido no local de trabalho (duração: 20 minutos) e o segundo no transporte para a urgência (duração: 5 minutos). Apresentava-se sem alterações no exame neurológico. A TC de crânio não apresentava alterações (ASPECTS 10), mas a angio-TC cerebral evidenciou oclusão do segmento M2 da ACM esquerda. Cerca de 3h15 depois do evento inicial verificou-se recorrência da sintomatologia neurológica, caracterizada por afasia ligeira, parésia facial central direita e hemiparésia direita de predomínio braquial (NIHSS: 3). Iniciou-se trombólise endovenosa, com resolução da parésia facial (NIHSS passou a 2), e encaminhou-se a doente para trombectomia mecânica. A angiografia documentou um atraso circulatório em ramo M3 da divisão superior da ACM esquerda (sem indicação para intervenção) e imagem sugestiva de "web" carotídea à esquerda. A doente recuperou em pleno (NIHSS: 0). A RM encefálica confirmou enfarte isquémico agudo em território superficial e profundo da ACM esquerda. Estabeleceu-se o diagnóstico de AVC isquémico da ACM esquerda, embólico, secundário à "web" carotídea. Após revisão da literatura, a opção terapêutica passou pela abordagem endovascular com colocação de stent carotídeo, que decorreu sem complicações. A doente permanece sem sequelas neurológicas e sem novos eventos.

**Conclusão:** A "web" carotídea é reconhecida como uma das causas de ESUS, particularmente em idade jovem, pelo que, neste contexto clínico, a sua exclusão deve ser incorporada na marcha diagnóstica etiológica. O diagnóstico atempado e a abordagem terapêutica precoce são essenciais para a redução do risco de recorrência de AVC. O caso apresentado é paradigmático das características clínico-imagiológicas da "web" carotídea e ilustrativo dos desafios encontrados na sua abordagem diagnóstica e terapêutica.

### P33. CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS E CLÍNICO-RADIOLÓGICAS DO AVC POR OCLUSÃO DA ARTÉRIA DE PERCHERON: ANÁLISE DE SÉRIE CONSECUTIVA DE CASOS DO ALGARVE.

Miguel Macedo, Diana Reis, José Drago, Giovanni Cerullo, André Florêncio, Leonor Aleluia, Catarina Frias, Hipólito Nzwalo, Ana Paula Fidalgo  
Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro, Portugal.  
miguel.macedo.888@gmail.com.

**Introdução:** a artéria de Percheron é uma variante anatômica rara da vascularização cerebral, na qual um único tronco arterial com origem no segmento proximal da artéria cerebral posterior irriga o tálamo paramediano e mesencéfalo rostral. A oclusão da artéria de Percheron causa uma variedade de manifestações clínicas. Pela sua raridade, existem muito poucas descrições de séries consecutivas de doentes, o que dificulta a caracterização prognóstica.

**Objetivos:** caracterização do AVC por oclusão da artéria de Percheron.

**Metodologia:** estudo observacional de uma série de casos consecutiva de base hospitalar ocorridos entre janeiro de 2015 e novembro de 2020. Identificação e extração a partir do processo clínico eletrónico de variáveis sociodemográficas e clínico-radiológicas tendo como suporte a base de dados institucional.

**Resultados:** foram identificados oito casos de AVC por oclusão da artéria de Percheron, aproximadamente 0,17% (intervalo de confiança de 95%, 0,05-0,28) do universo dos doentes admitidos por AVC isquémico na instituição. A média de idades foi 67.1 anos (60-80 anos) e a distribuição de género similar (1:1). A maior parte dos doentes apresentou uma combinação de paresia de nervos oculomotores e hipersonolência. A mediana do NIHSS na apresentação foi de 7 (5-24). Pela classificação TOAST, 4 tiveram etiologia indeterminada, 3 cardioembólica e 1 doença de grandes vasos. A distribuição do padrão de atingimento imagiológico foi a seguinte: combinação de paramediano talâmico bilateral e mesencefálico (n=4); paramediano talâmico bilateral isoladamente (n=2); combinação de paramediano talâmico e talâmico anterior (n=2). Em nenhum doente se verificou o padrão combinado de atingimento bilateral paramediano talâmico, anterior talâmico e mesencefálico. Dois doentes (20%) morreram. Todos os doentes com alta (n=6) estavam apresentavam incapacidade funcional  $\leq 2$  na escala modificada de Rankin (mRS). No seguimento (3-6 meses pós ictus) em metade (n=3) dos doentes a hipersonolência persistiu, e em dois instalou-se quadro de demência vascular.

**Conclusão:** a nossa série confirma que o AVC por oclusão da Artéria de Percheron é um evento raro, com considerável variabilidade na apresentação clínica, nos padrões imagiológicos e na gravidade inicial. A evolução para morte é uma possibilidade na fase aguda, o que se explica pelo atingimento estratégico de estruturas envolvidas na manutenção da vigília. Independentemente da autonomia motora (mRS), as sequelas a médio prazo, mais concretamente a hipersonolência persistente e demência, condicionam um prognóstico funcional pobre numa proporção alta dos sobreviventes.

### P34. A IMPORTÂNCIA DA MULTIDISCIPLINARIDADE NA ABORDAGEM DO DOENTE CRÍTICO COM DISSEÇÃO DA AORTA E DISFUNÇÃO NEUROLÓGICA.

António Costa<sup>1</sup>, Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Hugo Dória<sup>2</sup>, Gustavo Barbosa<sup>3</sup>, Paulo Almeida<sup>4</sup>, Rui Machado<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Cuidados Intensivos, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 4-Serviço de Angiologia e Cirurgia Vasculard, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.  
antonio costa.neurologia@chporto.min-saude.pt

**Introdução:** A disseção da aorta coloca vários problemas de decisão clínica, não só técnico-cirúrgicos. Apresentamos um exemplo de articulação multidisciplinar entre a Cirurgia Vasculard, a Neurologia, a Medicina Intensiva e a Neurorradiologia na abordagem de uma doente.

**Caso Clínico:** Mulher de 46 anos, com disseção crónica da aorta toraco-abdominal tratada há 9 meses por intervenção híbrida com endopróteses recobertas e *debranching* visceral e cervical. Readmitida por clínica de dor torácica intensa de instalação aguda e perfil hipertensivo. Na investigação inicial, por angio-TC documentado exuberante hematoma que envolvia o andar médio e posterior do mediastino, rodeando a vertente inferior da crosse da aorta, a traqueia, o esófago e toda a aorta descendente até ao hiato esofágico, visualizando-se a prótese endovascular da aorta descendente, aorta abdominal e artérias ilíacas com sinais de complicação - “*endoleak*” tipo Ia volumoso. Perante este cenário emergente foi intervençionada por Cirurgia Vasculard. Fez inicialmente um bypass carotídeo direito-esquerdo, dado que a necessária extensão proximal da endoprótese aórtica condicionaria oclusão da carótida comum esquerda. A cirurgia decorreu sem intercorrências. No pós-operatório a doente acorda com afasia, hemianopsia homónima direita e hemiparésia direita de predomínio braquio-facial. Decidiu-se então investigar com novo angio-TC e estudo de perfusão cerebral. O angio-TC não revelou oclusões nem complicações do procedimento cirúrgico, mas a perfusão revelou uma hipoperfusão no território carotídeo esquerdo, sem enfarte estabelecido. Foi realizada uma RM cerebral com DWI, que além de diminutos focos de restrição à difusão subcorticais (relacionados com o procedimento vascular), salientava-se um reforço de sinal no DWI com correspondente hipossinal no mapa ADC ao longo do hemisfério cerebral esquerdo, sugerindo isquemia sem enfarte estabelecido em áreas corticais de elevada demanda metabólica. Perante isto, foi pensado que o bypass carotídeo direito-esquerdo não seria suficiente para alimentar o hemisfério cerebral esquerdo, pelo que se decidiu permitir um perfil hipertensivo e associar à antiagregação a hipocoagulação com heparina, mantendo a doente em decúbito. Ao fim de 2 dias houve franca melhoria clínica, com resolução completa dos défices neurológicos, que se manteve mesmo após levante.

**Conclusão:** A disseção da aorta é uma emergência, que além da intervenção cirúrgica aguda, obriga a discussão multidisciplinar. Neste caso particular, o entendimento da etiologia dos défices neurológicos por hipoperfusão cortical, permitiu empiricamente o aumento das tensões arteriais e a introdução de hipocoagulação que talvez tenham melhorado a circulação distal cortical e contribuído para a melhoria clínica observada.

### P35. TROMBÓLISE ENDOVENOSA NA SÍNDROME DE DOWN

Filipa Dourado Sotero<sup>1</sup>, Mónica Santos<sup>1</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>1,2</sup>, Mariana Carvalho Dias<sup>1</sup>

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.  
fdouradosotero@gmail.com

**Introdução:** Os doentes com síndrome de Down apresentam maior risco de ocorrência de acidentes vasculares cerebrais, isquémicos e hemorrágicos, por múltiplos factores incluindo a maior prevalência de malformações cardíacas que predispoem a eventos cardioembólicos e de síndrome de Moyamoya e angiopatia amilóide. Estas duas últimas situações, podem aumentar o risco de hemorragia decorrente do tratamento com trombólise endovenosa (rtPA-IV).

**Caso Clínico:** Homem, 49 anos, com antecedentes de síndrome de Down, alteração de linguagem e comportamento, cardiopatia estrutural, estrabismo congénito, dislipidemia e hiperuricemia.

Foi admitido no Serviço de Urgência, por instalação súbita 90 minutos antes de desvio do olhar para a direita e hemiparesia esquerda enquanto se vestia.

No exame neurológico, na admissão, não emitia discurso, não repetia e não cumpria ordens, apresentava reflexo à ameaça ausente à esquerda, olhar preferencial para a direita que não ultrapassava a linha média e hemiplegia esquerda (NIHSS 21). Realizou TC-CE com ASPECTS 10 e angioTC-TSA que não mostrou oclusões, estenoses ou malformações dos vasos intracranianos.

Foi colocada hipótese de AVC isquémico e, por ter sido considerado não haver contra-indicação, o doente realizou terapêutica com rtPA-IV, apresentando NIHSS 19 no final da perfusão. A TC-CE às 24 horas apresentava hipodensidade temporal e parietal direita, sem sinais de transformação hemorrágica. Realizou RM-CE que documentou lesões em topografia fronto-temporo-parietal direita e cabeça do núcleo caudado, sugestivas de AVC isquémico em território ACA e ACM direitas. Adicionalmente observaram-se aspectos sugestivos de malformação de Dandy-Walker.

A investigação etiológica com ecocardiograma transtorácico e transesofágico evidenciou hipertrofia biventricular com hipocinesia difusa a condicionar compromisso moderado da fracção de ejeção biventricular. Foi assumida etiologia cardioembólica e iniciada anticoagulação. Durante o internamento, realizou RX tórax e TC tórax que documentaram, em localização paramediastínica direita, a presença de uma formação quística com mínimas calcificações parietais, sugestiva de linfangioma quístico, tendo indicação para vigilância clínica. O doente apresentou melhoria clínica progressiva durante o internamento, à data de alta com NIHSS 16.

**Conclusão:** A síndrome de Down não é considerada uma contra-indicação para trombólise endovenosa. Não existem, contudo, estudos robustos neste grupo de doentes. Destacamos a importância da avaliação risco-benefício, que poderá implicar um estudo adicional pré-trombólise, nomeadamente estudo vascular e eventualmente RM-CE, dada a maior prevalência de síndrome de Moyamoya e angiopatia amilóide cerebral, uma vez que podem configurar um maior risco de hemorragia intracraniana. Adicionalmente, deverá ser considerada a maior prevalência de tumores sistémicos que poderá aumentar o risco de complicações do tratamento.

### P36. HEMORRAGIA CEREBRAL FATAL DURANTE TROMBÓLISE ENDOVENOSA EM DOENTE COM CADASIL

Linda Azevedo Kauppila<sup>1</sup>, Filipa Dourado Sotero<sup>1</sup>, Patrícia Canhão<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.  
linda.m.kauppila@gmail.com

**Introdução:** Opiniões de peritos recomendam que doentes com doença CADASIL (*cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy*) não sejam tratados com trombólise quando o AVC se atribui à doença de pequenos vasos. No entanto, é controverso se esta terapêutica deve ser administrada quando o AVC é devido a outro mecanismo, pelo possível risco hemorrágico subjacente à doença vascular da substância branca e presença de microhemorragias. Apresentamos o caso de uma doente com CADASIL que sofreu uma hemorragia cerebral fatal durante o tratamento com alteplase.

**Caso Clínico:** Mulher, 65 anos, autónoma, com diagnóstico de CADASIL com confirmação genética, seguida em consulta de outro hospital, com hipertensão arterial e dislipidemia. Foi admitida no serviço de urgência por instalação súbita de alteração da linguagem com 2h de evolução. No exame neurológico, apresentava afasia global, hemianopsia homónima direita, parésia facial central (PFC) direita (NIHSS 10). TC-CE sem sinais precoces de isquémia (ASPECTS 10), e com marcadas alterações da substância branca; angioTC sem oclusão vascular. Pela forma de instalação súbita e as alterações do exame neurológico assumiu-se AVC isquémico do território da artéria cerebral média esquerda. Considerando o defeito grave de linguagem em doente autónoma, não candidata a terapêutica endovascular, e a ausência de contra-indicação estabelecida, iniciou alteplase 2h40' após instalação dos sintomas. Manteve perfil tensional dentro dos valores recomendados. Aos 57 minutos de perfusão, apresentou agravamento neurológico (PFC esquerda, versão cefálica forçada direita, desvio ocular para a esquerda, flexão do membro inferior e extensão do membro superior direitos). Suspendeu-se a perfusão de alteplase e realizou TC-CE que documentou hemorragia cerebral extensa, remota da lesão isquémica aguda: volumoso hematoma parenquimatoso fronto-insular direito, focos hemorrágicos mesencéfalo-protuberanciais, desvio das estruturas da linha média com herniação subfalcial esquerda, hemorragias tetraventricular e subaracnoideia. Apesar de terapêutica com plasma fresco congelado e concentrado de plaquetas, a doente faleceu após 24h.

**Conclusão:** O tratamento com alteplase pode ser complicado com lesões cerebrais hemorrágicas graves no CADASIL, como documentámos com este caso. Consideramos importante divulgar esta informação, dada a raridade de casos publicados de doentes com CADASIL tratados com trombólise, e a escassa documentação da segurança deste tratamento nesta doença. É possível que o risco hemorrágico possa estar associado à doença vascular de pequenos vasos e à presença de microhemorragias. Poderá ser relevante, futuramente, complementar a avaliação destes doentes com RM-CE pré-trombólise para ajudar a avaliar o risco versus benefício desse tratamento.

### P37. UM CASO RARO DE RECORRÊNCIA DE AVC ISQUÉMICO DURANTE A FIBRINÓLISE

Diana Reis, Miguel Macedo, Catarina Frias, André Florêncio, Giovanni Cerullo, Ana André, Catarina Félix, Motassem Shamasna, Conceição Viegas, Ana Paula Fidalgo  
Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário do Algarve.  
dianareisenf@gmail.com

**Introdução:** A recorrência de um AVC isquémico durante a fibrinólise é um acontecimento raro, cuja fisiopatologia não está completamente esclarecida. Esta está associada a um resultado muito precário com défices e perda de autonomia substancial pela falta de alternativas terapêuticas disponíveis.

**Caso Clínico:** Homem de 83 anos, mRankin prévio 0. Ante-

cedentes de fibrilhação auricular (FA) não hipocoagulada.

Recorre ao SU por quadro com 2 horas de evolução de mutismo e hemiplegia direita, verificada à admissão com ECG=9 (O4V1M4), NIHSS 24. Hemodinamicamente TA 176/100 mmHg, FA a 145 bpm, medicado com labetalol, digoxina e amiodarona.

Realizou TC e angio-CE que mostram desdiferenciação temporoparietal esquerda, com ASPECT score 8 e oclusão do segmento M1 distal da ACM esquerda.

Inicia fibrinólise com recuperação dos défices do hemisfério direito, mas após cerca de 50 minutos inicia quadro de desvio do olhar para a direita e hemiplegia esquerda.

Fez prova terapêutica com levetiracetam sem sucesso, e repete TC e angio TC-CE que excluíram lesão contralateral.

Por manter depressão do estado de consciência é entubado e ventilado, sendo transferido para o hospital de referência onde realiza trombectomia mecânica do segmento M2 da ACM esquerda, obtendo-se reperfusão TICI 2b (após verificar-se fragmentação do trombo em M1 por angiografia).

Após o procedimento, foi suspensa sedação e curarização e o doente foi extubado. Após 24 horas por manter défices do hemisfério esquerdo repete TC que documenta lesão isquémica extensa do território da ACM direita com hematoma intraparenquimatoso tipo 2, sem evidência de oclusão de grande vaso bilateralmente (angio-CE) e sem estenoses (Doppler). O ecocardiograma transtorácico não mostra trombos.

O doente manteve-se estável no défice maior esquerdo. A hipocoagulação foi protelada durante 11 dias dado o componente hemático intralesional.

**Conclusão:** Além da sua raridade inerente, este caso é complicado pela falta de evidência da segunda lesão isquémica nas segundas imagens, apenas sendo documentada após 24 horas, sem possibilitar outra intervenção terapêutica como a trombectomia em caso de evidência de oclusão de grande vaso à direita.

A etiologia cardioembólica assume-se como mais provável pela presença da FA, após exclusão de estenoses significativas das ACI, bem como de outras fontes embólicas nomeadamente o EAM.

Aqui a administração de amiodarona como estratégia de resgate de controlo de frequência pode ter tido um contributo incerto pelo potencial embólico iatrogénico. A realização de ecocardiograma prévio à trombólise que permita identificar trombos intra-cardíacos e ponderar a sua realização, é de difícil execução pela falta de tempo e recursos.

### P38. SÍNDROME DE PERCHERON E DISTROFIA MUSCULAR – O PAPEL DIAGNÓSTICO DA MEDICINA FÍSICA E DE REABILITAÇÃO

César Pires<sup>1</sup>, Inês Ferro<sup>1</sup>, Pedro Sá<sup>1</sup>, António Paiva<sup>1</sup>, Bruno Mendes<sup>1</sup>, Lília Martins<sup>1</sup>

Centro de Medicina de Reabilitação da Região Centro – Rovisco Pais (Tocha).  
cesarmoreirapires@gmail.com

**Introdução:** A oclusão da artéria de Percheron é uma causa incomum de AVC isquémico, levando normalmente a enfarte do tálamo paramediano e do mesencéfalo.<sup>1</sup> As distrofias musculares são um grupo heterogêneo de distúrbios caracterizados por fraqueza muscular progressiva, podendo ter início na infância ou na idade adulta.<sup>2</sup>

**Caso Clínico:** Homem de 69 anos, recorre ao SU a 21/10/2019 por hemiparesia e hemihipostesia direita, prostração e parésia ocular vertical bilateral, tendo sido internado com diagnóstico de Síndrome de Percheron. Reencaminhado para o CMRRC – Rovisco Pais a 01/11/2019, tendo sido internado no

serviço de Reabilitação Geral de Adultos (RGA) para reabilitação em contexto de internamento.

Objetivamente à entrada apresentava disartria ligeira, estrabismo divergente com limitação da mobilidade ocular vertical, hemianopsia direita, défice de força na elevação de ambos os ombros, anca direita (vencia gravidade, mas não resistência) e joelho direito (vencia gravidade e alguma resistência), equilíbrio precário em ortostatismo, sem capacidade de marcha autónoma, com apoio importante de 3ª pessoa.

Inicialmente, doente apresentou boa evolução, nomeadamente a nível visual e motor, tendo adquirido capacidade de marcha com duas canadianas e supervisão. No entanto, verificou-se estagnamento do quadro, sem progressão após dois meses de internamento.

Perante a possibilidade de presença de outra patologia concomitante, apurou-se a história clínica, tendo ficado evidente antecedentes com anos de evolução de défice de força muscular, principalmente a nível da cintura escapular (dificuldade na elevação sustentada acima do nível dos ombros), assim como dificuldade progressiva da marcha com anteflexão do tronco, hiperlordose lombar e dificuldade mais descoordenação no destacamento dos membros inferiores do solo. Associadamente apresentava bradicardia sinusal de etiologia indeterminada.

Perante estes achados, levantou-se a suspeita de presença concomitante de distrofia muscular, pelo que foi pedido eletromiografia que revelou achados compatíveis com miopatia bilateral com maior envolvimento do tibial anterior, flexores do antebraço e masséter, sendo as primeiras opções diagnósticas distrofia escapulofaciumeral ou de *limb-girdle*. Reencaminhado para consulta de Neurologia Neuromusculares para seguimento mais diferenciado e esclarecimento diagnóstico (ainda sem consulta presencial devido à pandemia).

**Conclusão:** O estigma que o papel da MFR é apenas terapêutico está a ser ultrapassado. Este caso clínico sustenta essa hipótese e reforça a capacidade diagnóstica dessa especialidade, devida à formação específica em diversas áreas que permite uma abordagem holística e uma recolha mais compreensiva da história clínica do doente.

**Referências:** 1-Kichloo A, Jamal SM, Zain EA, Wani F, Vpparala N. Artery of Percheron Infarction: A Short Review. J Invest Med High Impact Case Rep. 2019;7:2324709619867355. doi:10.1177/2324709619867355. 2-Carter JC, Sheehan DW, Prochoroff A, Bimkrant DJ. Muscular Dystrophies. Clin Chest Med. 2018;39:377-89. doi: 10.1016/j.ccm.2018.01.004. PMID: 29779596.

### P39. AFETO PSEUDOBULBAR APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL – JOKER SYNDROME?

Adriana Pascoal<sup>1</sup>, Carolina Lourenço<sup>1</sup>, Filipe Neves<sup>1</sup>, Bruno Lopes<sup>2</sup>, João Constantino<sup>1</sup>, Inês Lucas<sup>1</sup>, Jorge Lains<sup>1</sup>

1-Serviço de Reabilitação Geral de Adultos do Centro de Medicina Física e de Reabilitação do Centro – Rovisco Pais, Portugal;  
2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Portugal.  
adriapascoal@hotmail.com

**Introdução:** O afeto pseudobulbar é uma perturbação da expressão emocional caracterizada por choro e/ou riso inapropriado e involuntário, associado a uma doença neurológica. Esta entidade reflete a perda de controlo supranuclear da programação motora emocional e é tipicamente associada a lesões dos tratos piramidais descendentes, como pode ocorrer nas lesões isquémicas do tronco encefálico. Os episódios de riso ou choro duram tipicamente 1-2 minutos e podem ocorrer



várias vezes durante o dia, estando associadas a diminuição da qualidade de vida, à limitação da atividade e à restrição da participação do indivíduo, sobretudo em contexto social.

**Caso Clínico:** Homem de 58 anos, previamente autónomo, com antecedentes de diabetes tipo 2 e perturbação depressiva, com diagnóstico de AVC isquémico protuberancial mediano e paramediano direito, associado a aterosclerose de grande vaso. Após ter tido alta do hospital de agudos, o doente apresentava um quadro neuromotor de hemiplegia esquerda espástica, disartria, disfagia e hipofonia e era totalmente dependente nas atividades de vida diária, pelo que foi internado para cumprimento de plano de reabilitação no nosso hospital. O plano de reabilitação foi inicialmente comprometido pela falta de colaboração do doente, que se ria frequentemente, sem motivo e de forma imprevisível. Concretamente, o risco inapropriado dificultava o treino de marcha porque induzia o aumento do tónus e inviabilizava o treino de alimentação oral porque o tornava inseguro. Após avaliação clínica multidisciplinar foi diagnosticado afeto pseudobulbar, de acordo com os critérios de diagnóstico propostos por Cummings *et al*, pelo que foi iniciada terapêutica com escitalopram 20 mg e informado o doente e a equipa multiprofissional sobre a etiologia do risco inapropriado. Ao longo do mês seguinte o doente teve uma diminuição franca dos episódios de risco inapropriado, tendo conseguido desenvolver um conjunto de estratégias compensatórias. A colaboração do doente evoluiu favoravelmente nos diversos setores terapêuticos, permitindo ganhos relevantes na capacidade de marcha e progressão no treino de deglutição.

**Conclusão:** A sintomatologia do afeto pseudobulbar pode interferir em múltiplos aspetos da qualidade de vida e funcionalidade do doente após AVC, interferindo no seu plano de reabilitação. É importante reconhecer esta entidade clínica de forma a definir o plano terapêutico farmacológico e não farmacológico mais adequado para o doente.

#### P40. BETTERBALANCE: EXERCÍCIOS OCULOMOTORES E DE ESTABILIZAÇÃO DO OLHAR NA REDUÇÃO DO RISCO DE QUEDA APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL.

Carla Pimenta<sup>1,2</sup>, Anabela Correia<sup>1,2</sup>, Marta Alves<sup>3</sup>, Daniel Virolla<sup>3</sup>  
1-Fisioterapeuta, Hospital Curry Cabral, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2-Professora Adjunta, ESTeSL – Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa Lisboa, Portugal; 3-Gabinete de Análise Epidemiológica e Estatística do Centro de Investigação do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal. carla.pimenta@chlc.min-saude.pt; carla.pimenta@estesl.ipl.pt

**Introdução:** As alterações de equilíbrio que frequentemente ocorrem após acidente vascular cerebral (AVC) estão associadas a uma diminuição do potencial de recuperação, a episódios de quedas e a limitações na funcionalidade.

**Objetivos:** Avaliar a eficácia de um programa domiciliário de exercícios oculomotores e de estabilização do olhar na diminuição do risco de queda após AVC.

**Metodologia:** Ensaio clínico aleatorizado, controlado e sem ocultação realizado entre julho de 2014 e maio de 2019. A amostra foi constituída por pacientes com idade superior a 60 anos, com tempo de instalação do AVC entre 3 e 15 meses, referenciados para fisioterapia em regime ambulatorial, com teste de Romberg positivo e capacidade de realizar marcha autónoma. Os participantes foram alocados no programa habitual de reabilitação (grupo observacional - GO) ou no atual programa de reabilitação com uma intervenção suplementar com ensino

de um programa domiciliário de exercícios oculomotores e de estabilização do olhar (grupo intervenção - GI) por três semanas. A ausência de quedas foi considerada como critério de sucesso principal da intervenção e a diminuição do risco estimado de queda (avaliado pela Escala de Equilíbrio de Berg e pelo *Timed Up and Go Test*) foi considerada como critério de sucesso secundário. Os dados foram analisados *per protocol*. O risco relativo (RR) foi estimado com intervalo de confiança de 95%. O contributo da intervenção para o modelo explicativo de diminuição do risco de quedas foi avaliado por regressão logística multivariável.

**Resultados:** Dos 79 pacientes recrutados, 68 completaram o protocolo (GO 35; GI 33), a mediana de idade foi de 73 (60-87) anos (min-max), e 22 eram mulheres (32,4%). No GO foram registadas quedas em 4/35 participantes nas três semanas de intervenção; no GI não se registou nenhuma queda; apesar desta diferença não ser estatisticamente significativa, é reveladora de tendência (teste exato de Fisher unilateral,  $p=0,064$ ). O critério de sucesso secundário foi observado em 11/35 participantes no GO e em 28/33 no GI (RR 0,37; IC95% 0,22 - 0,62;  $p<0,001$ ).

**Conclusão:** Os exercícios oculomotores e de estabilização do olhar mostraram ser uma abordagem promissora como complemento à intervenção da fisioterapia na diminuição do risco de queda após AVC quando existem alterações de equilíbrio. Deste modo podem ser incorporados em qualquer programa de reabilitação com ganhos significativos na melhoria do equilíbrio e mobilidade.

#### P43. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NA ERA DIGITAL NOS ÚLTIMOS 5 ANOS E O INÍCIO DA PANDEMIA POR COVID 19

Inês Mendes-Andrade, Luísa Nascimento-Medeiros, Raquel Botelho-Costa, Maria Martin, Anabela Ferreira  
Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão. ines\_fma@hotmail.com

**Introdução:** A pandemia de COVID-19 teve alto impacto nos cuidados a doentes com acidente vascular cerebral (AVC). A World Stroke Organization reportou diminuição de admissões de AVC nos cuidados de saúde entre 50% a 80%.

**Objetivos:** Este trabalho surge com intuito de perceber, numa altura que diminuiu o acesso aos cuidados de saúde, se as pesquisas digitais relacionadas com AVC sofreram oscilações no início da pandemia comparando com os últimos 5 anos em Portugal, Espanha e Alemanha.

**Metodologia:** Os dados são relativos a um período de 5 anos, entre 13 de dezembro de 2015 e 13 de dezembro de 2020. Seleccionadas as seguintes palavras "AVC", "acidente vascular cerebral", "AVC isquémico", "AVC hemorrágico", "AVC sintomas" para as pesquisas em Portugal, para Espanha seleccionada palavra "accidente vascular cerebral", para Alemanha seleccionada a palavra "Schlaganfall". O motor de busca seleccionado foi a "google" e os resultados retirados do "google trends". Em termos de interpretação de resultados, o valor 100 significa o pico máximo de pesquisas e valor de 50 significa metade do valor do pico. O resultado de 0 significa que não existem dados suficientes para o termo.

**Resultados:** Relativamente a Portugal, o termo "AVC" nos motores de busca atingiu o seu pico máximo de pesquisa no período de 1 a 7 de março de 2020, pelo contrário no restante período em análise a pesquisa foi sempre inferior a 50, nomeadamente período de 23-29 de fevereiro de 2020 teve um valor de 14. As restantes palavras relacionadas com AVC também tiveram um incremento no motor de busca no mesmo período.

do. Em termos de regiões, a cidade com mais pesquisas com o termo "AVC" nos últimos 5 anos foi Castelo Branco. Contudo, apenas Madeira, Braga, Porto e Lisboa tiveram uma percentagem significativa de pesquisa dos restantes termos.

Em Espanha, o pico máximo de pesquisas decorreu 9-15 de fevereiro de 2020 nos últimos 5 anos, na Alemanha o pico máximo em 2020 ocorreu de 26 janeiro a 1 de fevereiro de 2020.

**Conclusão:** Em suma, os picos máximos de pesquisas digitais relacionadas com AVC no ano 2020 coincidem com o início da pandemia por COVID-19 na Europa.

#### P44. "O IMPACTO DA FISIOTERAPIA INTENSIVA E PRECOCE NUM ADULTO JOVEM COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL DURANTE O INTERNAMENTO POR COVID 19".

Ana Palma<sup>1</sup>, Anabela Correia<sup>1,2</sup>

1-Hospital Curry Cabral, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2-Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa, Lisboa, Portugal. amsilvapalma@gmail.com

**Introdução:** A infecção por SARS-CoV-2 está associada ao aumento do risco de eventos vasculares trombóticos incluindo o AVC. A percentagem de indivíduos infetados que têm AVC é de cerca de 1,2% e a média de idades é inferior quando comparada com indivíduos com AVC não infetados. A necessidade de ventilação mecânica invasiva (VMI) aumenta o risco de AVC. A hipercoagulação, a inflamação multissistémica e as respostas imuno mediadas, poderão estar na génese destes fenómenos.

**Caso Clínico:** Homem 44 anos, previamente autónomo, história de Síndrome depressivo, obesidade e tabagismo. Internado a 11 de agosto por pneumonia SARS-CoV-2, transferido para UCI dois dias depois, onde permaneceu 34 dias, 26 em VMI. Iniciou fisioterapia a 16 de agosto, Escala de Mobilidade Unidade de Cuidados Intensivos - 0 à entrada e à saída. Extubado a 5 de setembro afónico, miopático, com mioclonias dos membros superiores e sem movimentos ativos. A 8 de setembro crise tónico-clónica com desvio da comissura labial. TAC: enfarte isquémico da artéria silvica direita. A 14 de setembro começou a comunicar piscando os olhos, esboçava movimento dos membros superiores. Transferido para enfermaria de Infecciologia a 17 de setembro onde permaneceu 21 dias. À entrada totalmente dependente na mobilidade no leito, atividades da vida diária (AVDs) e transferências, força muscular (FM) muito diminuída, fraca ativação da core, estabilizadores escapulares e sem controlo cefálico. Labilidade emocional, dirigia o olhar e tentava cumprir ordens simples, mantendo a atenção por curtos períodos, Medida de Independência Funcional (MIF) motor 13. À saída parcialmente dependente nas transferências e MIF motor 23. Transferido para internamento de reabilitação a 7 de outubro onde realizava: duas sessões diárias de fisioterapia, uma de terapia ocupacional, terapia da fala e treino de participação nas atividades de higiene e alimentação na enfermaria. A fisioterapia centrou-se na facilitação neuromuscular, visando a seletividade e aumento do recrutamento motor, treino funcional, estimulação multissensorial e equilíbrio visando a melhoria da eficácia dos ajustes posturais, treino de marcha e treino de reeducação ao esforço. Alta para o domicílio a 19 de outubro com MIF motor 72 e FM funcional, independente na maioria das AVDs, necessitando de supervisão na marcha (com 2 canadianas).

**Conclusão:** O acompanhamento contínuo da fisioterapia desde o internamento em UCI, assim como o apoio social e familiar deste indivíduo permitiu um regresso precoce a casa com um impacto positivo na sua independência funcional e participação nas AVD's.

#### P45. TELEPRÁTICA NO PERÍODO DE CONFINAMENTO POR COVID-19: PERSPETIVA DAS PESSOAS COM AFASIA E FAMILIARES DO IPA

Assunção Matos<sup>1</sup>, Verónica Rodrigues<sup>2</sup>, Paula Valente<sup>3</sup>, Joana Prata<sup>3</sup>, Joana Nápoles<sup>3</sup>

1-Terapeuta da Fala; Investigadora e Professora Adjunta; Center for Research in Health Technologies and Services (CINTESIS), Porto; Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro (ESSUA), Aveiro, Portugal; 2-Psicóloga, Neuropsicóloga, Instituto Português da Afasia, Matosinhos, Portugal; 3-Terapeuta da Fala, Instituto Português da Afasia, Matosinhos, Porto, Portugal. maria.matos@ua.pt

**Introdução:** Teleprática, é o termo usado para incluir serviços remotos, fora dos locais de assistência à saúde, e permite uma gama de serviços de habilitação e reabilitação que incluem a avaliação, monitorização, prevenção, intervenção, supervisão, educação, consulta e aconselhamento. O recurso a estas abordagens clínicas na reabilitação não é novo. Na área da afasia, são vários os estudos que procuraram verificar se existem diferenças nos resultados obtidos em terapia, quer na avaliação quer na intervenção, nos diferentes contextos, concluindo não haver diferenças significativas entre ambos. Em Portugal, até a data, poucos terapeutas usavam esta abordagem de intervenção. No entanto, com o aparecimento do COVID-19 e o confinamento social obrigatório, muitos optaram por iniciar a sua primeira experiência com teleprática, como forma de dar continuidade à terapia desenvolvida até ao momento. De igual modo, o Instituto Português da Afasia (IPA), necessitou de se reorganizar para fornecer uma resposta online (individual e em grupo; síncrona e assíncrona) aos seus clientes regulares. Como qualquer experiência que decorre pela primeira vez, foi um desafio para os terapeutas e clientes do IPA adaptarem-se a esta abordagem.

**Objetivos:** Pretende-se compreender de que forma as pessoas com afasia (PCA) e seus familiares, apoiados no IPA com recurso à teleprática durante este período, perspetivam esta nova abordagem de intervenção terapêutica. Pretende-se responder às seguintes questões: na perspetiva das PCA e dos seus familiares, quais são as vantagens e as desvantagens que consideram existir neste tipo de terapia e como pretendem continuar no período pós-COVID-19?

**Metodologia:** Trata-se de um estudo exploratório, qualitativo, transversal e descritivo. Foram incluídas PCA e familiares que faziam terapia presencial no IPA, individualmente ou em grupo, nas valências de terapia da fala, psicologia clínica e neuropsicologia, antes do período de confinamento social e que passaram a fazer terapia em teleprática neste período. Foi construída e validada uma entrevista semiestruturada, realizada individualmente e presencialmente pelos profissionais do IPA. Foi feita uma reunião prévia para uniformizar a metodologia usada. Foram utilizadas estratégias de conversação suportada e criados suportes à comunicação para facilitar a compreensão e expressão das PCA. Será efetuada análise de conteúdo (análise temática) dos dados obtidos.

**Resultados:** as entrevistas estão ainda a decorrer até ao final de dezembro.

**Conclusão:** A intervenção através da teleprática foi considerada como uma boa alternativa às terapias desenvolvidas presencialmente no IPA. Houve uma boa adesão dos clientes regulares do IPA tendo alguns deles optado por manter uma intervenção à distância.

## P46. SINTOMAS NEUROLÓGICOS MINOR, DOENÇA VASCULAR MAJOR

Catarina Caldeiras<sup>1,2</sup>, Carolina Soares<sup>1,2</sup>, Rúben dos-Reis-Maia<sup>3</sup>, José Dias da Costa<sup>3</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, João Massano<sup>1,2</sup>, Ricardo Soares dos Reis<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.  
catarina.caldeiras@gmail.com

**Introdução:** Os sintomas neurológicos agudos ligeiros, atípicos ou de difícil enquadramento topográfico ou sindrômico implicam dificuldades que poderão resultar em erros diagnósticos, especialmente em doentes com história pregressa de sintomas atípicos. Apresentamos dois casos com estas características cujo estudo revelou causa vascular rara, mas relevante.

**Casos Clínicos: Caso 1:** Mulher, 56 anos, com antecedentes de síndrome depressiva crónica e seguida em Neurologia por múltiplas queixas atribuídas a perturbação neurológica funcional (PNF), apresentou-se no SU por diminuição súbita, ainda que flutuante, da força e sensibilidade do membro superior direito. Pontuava 1 na escala de NIHSS (hemi-hipostesia direita). Não existiam sinais positivos para o diagnóstico de PNF. Realizou TC cerebral, que não evidenciou significativas alterações densitométricas. A angio-TC revelou áreas de estenose e dilatação (padrão em contas de rosário) em ambas as artérias carótidas internas cervicais e irregularidades em segmentos proximais de grandes vasos intracranianos, em diferentes territórios, sugestivas de displasia fibromuscular (DFM) ou vasculite. Em internamento, manteve o défice por período inferior a 24h. A RM cerebral com estudo angiográfico arterial corroborou a ausência de lesões parenquimatosas e suportou o diagnóstico de DFM envolvendo ambas as carótidas internas e vertebral esquerda, revelando ainda dissecação no segmento C1 da artéria carótida esquerda. Foi iniciada dupla antiagregação por 21 dias, com monoterapia subsequente, sem recorrência sintomática.

**Caso 2:** Mulher, 51 anos, com história de hipertensão arterial e obesidade apresentou-se no SU por três episódios súbitos de parestesias do hemilábio inferior esquerdo e mão esquerda com progressão até ao cotovelo, revertendo após um minuto. Pontuava 0 na escala NIHSS. Não existiam sinais positivos sugestivos de PNF. A TC cerebral não revelou alterações. Em internamento, o eco-Doppler revelou ausência de fluxo no segmento cervical da artéria vertebral esquerda com inversão no segmento intracraniano. A angio-TC mostrou oclusão da artéria vertebral esquerda e irregularidades de calibre da carótida interna esquerda, sugerindo DFM. A angio-RM confirmou os achados prévios, identificando adicional envolvimento das artérias cerebrais posteriores. Não se encontraram lesões no parênquima encefálico. A angio-TC abdominal revelou envolvimento bilateral das artérias renais. Foi aplicada a mesma estratégia de tratamento que no caso 1, sem recorrência sintomática.

**Conclusão:** Estes casos de défices neurológicos minor, atípicos, e transitórios ilustram o balanço ténue entre a valorização excessiva e a rejeição precoce das queixas dos pacientes. Nestes casos, foi estabelecido o diagnóstico de AIT e DFM, uma arteriopatía não aterosclerótica, não inflamatória, com implicações prognósticas para as doentes em causa.

## P47. QUANDO UMA QUEDA PODE SER UMA SORTE!

Sara Rodrigues da Silva<sup>1</sup>, Margarida Santos<sup>1</sup>, Isabel Taveira<sup>1</sup>, Josiana Duarte<sup>1</sup>, Yulia Shigaeva<sup>1</sup>, Ana Cláudia Vicente<sup>1</sup>, Alexey Shigaev<sup>1</sup>, Artur Gama<sup>1</sup>, Henrique Rita<sup>1</sup>

1-Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano – Hospital do Litoral Alentejano, Santiago do Cacém, Portugal.  
sara.silva@ulsla.min-saude.pt

**Introdução:** A trombose do seio cavernoso é um distúrbio raro que pode complicar uma infecção, como faringite, celulite orbitária ou otite. A apresentação clínica é variável, mas a cefaleia é sem dúvida o sintoma mais frequente, habitualmente unilateral (50-80%). O seu reconhecimento precoce é essencial para impedir uma elevada morbimortalidade.

**Caso Clínico:** Mulher de 78 anos, sem diagnósticos ou medicação prévia.

Recorre ao Serviço de Urgência (SU) por quadro de edema orbitário e hiperémia conjuntival de agravamento progressivo no olho direito (OD), tendo alta medicada com o diagnóstico de conjuntivite bacteriana. Nesse dia, terá tido um trauma facial mas não o mencionou aquando da avaliação médica.

Uma semana depois a doente é encontrada caída no domicílio, aparentemente sem perda de consciência. Admitida novamente em SU, objectiva-se marcado edema orbitário à direita, com proptose condicionando incapacidade para o encerramento da fenda palpebral, com oftalmoplegia completa, sem lesões traumáticas ou feridas incisivas. Não obstante, pela queda, acabou por realizar TC-CE que identificou marcada celulite orbitária, com exoftalmia direita e hiperdensidade da veia oftálmica, associada a hiperdensidade de ambos seios venosos laterais e seio cavernoso à direita, sugestivos de trombose venosa, suspeita posteriormente confirmada com VenotC (extensa trombose da veia oftálmica superior direita e seio cavernoso ipsilateral). Iniciada antibioterapia empírica, foi transferida para um Centro com Oftalmologia, Cirurgia maxilo-facial e Unidade de AVC, foi submetida a intervenção cirúrgica emergente (cantotomia lateral e cantólise inferior, com cantopexia lateral) e iniciou hipocoagulação com enoxaparina. Sem isolamentos microbiológicos, manteve-se sob antibioterapia empírica e hipocoagulação posteriormente alterada para antagonista da Vitamina K, apresentando uma evolução clínica favorável com melhora progressiva da capacidade visual e da proptose.

**Conclusão:** Apesar da apresentação clínica atípica, e apesar de não ter sido equacionada no diagnóstico diferencial imediato, o estudo imagiológico com o achado da Trombose Venosa modificou favoravelmente a abordagem e o prognóstico da doente. Com este caso, os autores pretendem relembrar esta etiologia, que ainda é um desafio diagnóstico, podendo tornar-se devastador para o doente, se a terapêutica for tardia.

## P48. TROMBOSE VENOSA CEREBRAL MANIFESTADA POR HEMATOMA SUBDURAL RECORRENTE

Marta Magriço<sup>1</sup>, Miguel Serôdio, João Pedro Oliveira<sup>2</sup>, João Nuno Ramos<sup>3</sup>, Pedro Pires<sup>3</sup>, Carlos Casimiro<sup>3</sup>, João Pedro Marto<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 4-CEDOC, NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal.  
mmagrico@chlo.min-saude.pt

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) pode cursar com diferentes apresentações clínicas e complicações. O he-

matoma subdural como forma de apresentação de trombose venosa cerebral foi raramente reportada.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso clínico de um homem de 70 anos de idade, com antecedentes conhecidos de enfarte agudo do miocárdio e trombose venosa do membro inferior direito, aos 45 e 50 anos de idade, posteriormente anticoagulado com varfarina por suspeita de trombofilia.

Admitido no Serviço de Urgência por cefaleia de novo e desequilíbrio da marcha. Sem história de quedas ou traumatismo craniano. Ao exame neurológico à admissão destacava-se hemiparésia esquerda ligeira. A TC crânio-encefálica (TC-CE) documentou hematoma subdural bilateral, mais volumoso à direita. O doente foi submetido a drenagem cirúrgica urgente sem intercorrências. Apresentou evolução clínico-imagiológica favorável e teve alta sem défices neurológicos e sem reintrodução de anticoagulação. Cerca de três semanas após a alta clínica foi readmitido por recorrência da cefaleia. A nova TC-CE revelou re-expansão do hematoma subdural da convexidade esquerda, tendo sido submetido novamente a cirurgia de drenagem por trépanos. Na reavaliação imagiológica pós-operatória, foi documentada a presença de hiperdensidade espontânea de veias corticais bilateralmente. Estes achados foram retrospectivamente identificados na primeira TC-CE, à admissão no Serviço de Urgência. A ressonância magnética documentou trombose bilateral das veias de Trolard assim como de outras veias corticais. Neste contexto, foi assumido o diagnóstico de trombose venosa cerebral complicada por hematoma subdural bilateral e iniciada anticoagulação com dabigatran 150 mg 12/12 horas. Três meses após o evento, sem registo de novos eventos trombóticos e hemorrágicos, continuando a estudar-se possíveis etiologias e esclarecimento de presumível trombofilia.

**Conclusão:** A apresentação clínica de TVC com hematoma subdural é rara, mas pode ser equacionada em doentes com hematoma subdural não traumático, recorrente ou na presença de estado pró-trombótico.

## P49. TROMBOSE VENOSA CEREBRAL E TRAUMATISMO CRÂNIO-ENCEFÁLICO - ATENÇÃO À JANELA DE OSSO...

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Catarina Correia Rodrigues<sup>1</sup>, Mariana Carvalho Dias<sup>1</sup>, Patrícia Canhão<sup>1,2</sup>

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal. csantosilva2@gmail.com

**Introdução:** Uma trombose venosa cerebral (TVC) pode ocorrer após traumatismo cranioencefálico (TCE) minor ou grave, sendo neste caso mecanismos possíveis o efeito direto da fratura sobre os seios durais, a compressão das estruturas venosas por hematoma epidural, trombose associada a infeção meningea ou a fistula de líquor. Apresentamos o caso de uma doente em que inicialmente o TCE foi uma causa insuspeita, mas em que a observação mais atenta dos exames auxiliares permitiu identificá-lo como a causa da TVC.

**Caso Clínico:** Mulher de 76 anos, recorreu ao serviço de urgência 24 horas por mal-estar inespecífico e dois episódios de vómitos; referiu que 24 horas antes tinha tido episódio breve de perda de consciência, com queda da própria altura. Esse episódio não tinha sido valorizado, pois tinha antecedentes de lipotimias de repetição. Negava convulsões e cefaleia. Na admissão no serviço de urgência não se encontravam alterações no exame geral ou neurológico. A TC-CE revelou hiperdensida-

de espontânea no seio lateral esquerdo sugestivo de trombose venosa, confirmada por veno-TC. Foi iniciada enoxaparina 60mg 2id. No segundo dia de internamento verificou-se agravamento rápido do estado neurológico, ficando mais sonolenta, com afasia global e hemiparesia direita. Repetiu TC-CE que documentou extensa lesão hemorrágica temporal esquerda, e outra de pequenas dimensões frontal esquerda. Na TC-CE evidenciava-se a existência de fratura linear da calote crâniana occipital esquerda, em contacto com o seio lateral esquerdo, que após revisão das imagens se confirmou já estar presente na TC-CE inicial. Foi suspensa a anticoagulação e por agravamento do estado de consciência a doente foi submetida nesse dia a craniectomia descompressiva. Não se documentaram alterações compatíveis com estado pro-trombótico. Para decisão acerca da reintrodução de anticoagulação foi repetida veno-TC que revelou repermeabilização parcial do seio lateral esquerdo, pelo que não foi reiniciada. Durante o internamento na unidade de cuidados intensivos houve instalação de quadro de estado de mal epilético não convulsivo refratário à terapêutica antiepiléptica. A doente faleceu ao 20º dia de internamento.

**Conclusão:** Com este caso pretende-se chamar a atenção para a importância de valorizar o TCE como causa possível de TVC, e de procurar sinais semiológicos nomeadamente traços de fratura adjacentes às estruturas venosas ocluídas. Pretende-se ainda ilustrar a dificuldade de avaliar o risco *versus* benefício da anticoagulação em doentes com TVC associados a TCE. Neste caso, a lesão hemorrágica temporal podia ser secundária à TVC, mas não podemos excluir que esteve relacionada com o TCE e agravada pela anticoagulação.

## P50. TROMBOSE VENOSA CEREBRAL

André Silva<sup>1</sup>, Andreia Póvoa<sup>2</sup>, Pedro Vieira<sup>2</sup>, Ana Teresa<sup>3</sup>, Jorcélio Vicente<sup>3</sup>

1-Serviço de Medicina Intensiva - Hospital Sousa Martins, ULS Guarda, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna - Hospital Sousa Martins, ULS Guarda, Portugal; 3-Unidade de AVC - Hospital Sousa Martins, ULS Guarda, Portugal. a30139@fcsaude.ubi.pt

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) é uma apresentação incomum de acidente vascular cerebral, mais prevalente em mulheres jovens, com uma incidência 3-4 casos/milhão. Trata-se de uma patologia fascinante não só pela sua raridade, multiplicidade de etiologias, mas também por dispor de uma apresentação clínica diversificada.

**Caso Clínico:** Mulher de 88 anos, previamente autónoma, admitida no Serviço de Urgência por hemiparésia esquerda e desvio da comissura labial homolateral. Trata-se de uma doente com antecedentes de hipertensão arterial, medicada com azilsartan. À admissão Glasgow de 15, apresentava hemiparésia esquerda e com NIHSS 3. A cranioencefálica revelou hematoma subdural crónico frontoparietal bilateral com extensão temporal à direita (espessura máxima 6mm), sem significativo efeito de massa e hiperdensidade espontânea falcina posterior e tentorial, mais expressiva à direita, provavelmente hemorrágica. Não havia histórico recente de traumatismo cranioencefálico. No dia seguinte a doente evoluiu com prostração, estava não colaborante embora reactiva a estímulos externos, sem resposta verbal e com hemiparésia esquerda. Uma nova cranioencefálica mostrou reabsorção quase completa das densificações hemáticas previamente existentes, e uma coleção hipodensa extra-axial subdural direita com cerca de 6mm de espessura máxima - hematoma subdural crónico vs higrroma. Do ponto de vista da Neurocirurgia sem indicação para cirurgia, tendo sido internada na Unidade de AVC. No internamento foi efectuada Angio-RM



do crânio que revelou extensa trombose venosa cerebral, envolvendo os principais seios durais, e estendendo-se ao sistema venoso profundo. O Doppler dos vasos do pescoço mostrou uma placa fibrolipídica na parede anterior da artéria carótida comum esquerda (2,3mm de espessura e 14mm de extensão). O estudo pró-trombótico e imunológico foi negativo. A doente manteve sempre estabilidade neurológica com reabsorção da hemorragia e teve alta medicada com varfarina.

**Conclusão:** A trombose venosa dos seios durais é uma entidade rara e deve ser considerada como diagnóstico diferencial na cefaleia intensa associada ou não a sintomas neurológicos focais. O tratamento assenta essencialmente em medidas de suporte vital, anticoagulação, abordagem do edema caso esteja presente e no controlo dos fatores de risco.

## P51. HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA DA CONVEXIDADE POR SÍNDROME DE VASOCONSTRICÇÃO REVERSÍVEL EM DOENTE COM DREPANOCITOSE

Catarina Correia Rodrigues<sup>1</sup>, Filipa Dourado Sotero<sup>1</sup>, Pedro N Alves<sup>1,2</sup>, Mariana Carvalho Dias<sup>1</sup>

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal. corraierodrigues.catarina@gmail.com

**Introdução:** Existe uma incidência aumentada de hemorragia subaracnoideia (HSA) e intracerebral nos doentes com drepanocitose, que é habitualmente explicada pela vasculopatia e disfunção endotelial associadas e pela elevada prevalência de formações aneurismáticas. Existem raros casos reportados de HSA da convexidade, definida por hemorragia em um ou poucos sulcos cerebrais sem extensão à vala sílvica, fissura interhemisférica, cisternas da base ou ventrículos, não estando, nestes casos, o mecanismo completamente explicado. Descrevemos um caso de HSA da convexidade numa doente com drepanocitose e fazemos uma revisão da literatura.

**Caso Clínico:** Mulher de 38 anos, natural de São Tomé e Príncipe, com antecedentes de drepanocitose, foi admitida no serviço de urgência por cefaleia explosiva com 5 horas de evolução, associada a fotofobia, náuseas e vômitos. Quatro dias antes, tinha realizado uma transfusão sanguínea por apresentar uma hemoglobina de 7,5 g/dL e hemoglobina S de 40%. À observação apresentava rigidez da nuca, sem outras alterações ao exame neurológico. Analiticamente, documentou-se hemoglobina de 10,7 g/dL e hemoglobina S de 51,4%. A TC-CE revelou HSA da convexidade parietal esquerda, a angioTC-CE não mostrou malformações ou estenoses vasculares e a venoTC-CE não revelou alterações da permeabilidade do sistema venoso. A RM-CE confirmou HSA da convexidade, sem alterações parenquimatosas associadas. Foi iniciada terapêutica com nimodipina 60 mg 4/4 horas, hidratação e foi realizada transfusão de 2 unidades de concentrado eritrócitário. Realizou Dopplers transcranianos seriados que não mostraram alterações. Realizou angiografia cerebral que evidenciou múltiplas estenoses vasculares justapostas com dilatações fusiformes parieto-occipitais esquerdas e angiografia de controlo, duas semanas depois, que mostrou resolução dos achados do exame prévio, tendo sido assim interpretados como sugestivos de vasoespasma arterial. Pela clínica e reversibilidade das alterações imagiológicas, fez-se diagnóstico de síndrome de vasoconstricção cerebral reversível (SVCR) em doente com drepanocitose. Durante o interna-

mento, verificou-se melhoria gradual dos episódios de cefaleia sem terapêutica adicional, tendo tido alta assintomática ao fim de 3 semanas. Na reavaliação aos 3 meses, a doente não tinha apresentado recorrência dos sintomas e não apresentava alterações ao exame neurológico.

**Conclusão:** A HSA da convexidade pode ocorrer secundariamente a múltiplas patologias, incluindo o SVCR, não sendo habitualmente de etiologia aneurismática. Existem quatro casos previamente descritos de HSA da convexidade em doentes com drepanocitose, não tendo sido identificadas malformações aneurismáticas em nenhum deles. Em dois destes casos foram identificadas alterações sugestivas de SVCR e encefalopatia posterior reversível e ocorreram após transfusão. Os mecanismos propostos são aumento da viscosidade e alteração da autorregulação cerebral após transfusão.

## P52. PRES PÓS FERTILIZAÇÃO IN-VITRO – UMA COMPLICAÇÃO DA HIPERESTIMULAÇÃO OVÁRICA

Leonor Dias<sup>1,2</sup>, Rui Araújo<sup>1,2</sup>, Guilherme Silva<sup>3</sup>, Ana Aires<sup>1,2</sup>

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 Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal. leonor.dias@chs.j.min-saude.pt

**Introdução:** A síndrome de leucoencefalopatia posterior reversível (PRES) caracteriza-se por um quadro de encefalopatia, acompanhada ou não de crises epilépticas e défices focais, e achados imagiológicos sugestivos de vasculopatia transitória com edema vasogénico. As variações hormonais desencadeadas pela gravidez ou por tratamentos de fertilização podem ser fatores de risco importantes para esta síndrome.

**Caso Clínico:** Doente de 31 anos, com antecedentes de infertilidade, submetida a dois ciclos de estimulação hormonal com estradiol 6 mg id e progesterona 200 mg id, com posterior gravidez após fertilização in-vitro por doação de óocitos. Às 11 semanas de gravidez apresenta dois episódios de movimentos clónicos do membro inferior esquerdo com evolução para crises tónico-clónicas generalizadas, seguidos de défice motor do membro e lentificação psicomotora transitórios. O estudo analítico demonstrou leucocitose ligeira, sem aumento de hematócrito. A RM cerebral mostrou áreas de edema cortico-subcortical na alta convexidade do lobo frontal parassagital direito e no limite medial das circunvoluções pré e pós centrais, com restrição à difusão, levantando a hipótese de lesões de etiologia isquémica. O estudo angiográfico por RM com aquisições 3D TOF revelou estenose da artéria cerebral anterior direita. Realizou então estudo de líquor (13 células, proteínas 1,93 g/L), sem outras alterações. O estudo vascular com eco-Doppler cervical e transcraniano e ecocardiograma transtorácico não demonstrou alterações relevantes e a manobra para pesquisa de shunt direito-esquerdo por eco-Doppler foi fracamente positiva. A pesquisa de outros fatores pro-trombóticos foi negativa. O eletroencefalograma, realizado ao oitavo dia pós-evento, demonstrou breves surtos de atividade epileptiforme com topografia frontal direita. A doente iniciou terapêutica com ácido acetilsalicílico 100 mg id, enoxaparina 40 mg id e levetiracetam 500 mg 2 id. O resto da gravidez decorreu sem intercorrências, com um parto distócico por cesariana às 39 semanas. A RM cerebral com angio-RM de reavaliação (9 meses após o evento) demonstrou resolução total das áreas de edema e das alterações vasculares. A doente suspendeu o antiagregante e a hipocoagulação e iniciou redução do antiépiléptico, sem recorrência de eventos.

**Conclusão:** O PRES é uma complicação rara dos tratamentos de estimulação hormonal utilizados nas técnicas de reprodução medicamente assistida. As doses elevadas de estrogénios podem condicionar uma hiperestimulação ovárica, a qual origina a libertação de substâncias vasoativas e aumento transitório da permeabilidade vascular. Dado o risco acrescido da vasculopatia, especialmente durante uma gravidez, estas doentes beneficiam de uma atenta monitorização vascular.

### P53. GEOREFERENCIAÇÃO DE ACIDENTES VASCULARES CEREBRAIS ISQUÉMICOS TRATADOS NO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO COVA DA BEIRA EM 2015-2019: RESULTADOS PRELIMINARES

José Luís Pinto Fernandes, Miguel Castelo Branco Craveiro de Sousa, Pedro Almeida

Universidade da Beira Interior – Faculdade de Ciências da Saúde; Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira. a35411@fcsaude.ubi.pt

**Introdução:** o uso da cartografia pela epidemiologia remonta aos primórdios da disciplina, embora tenha sido classicamente usada sobretudo para doenças infecciosas ou exposições ambientais, com um maior interesse pelas doenças não-comunicáveis desde a década de 1970. A investigação em vários países como a Finlândia, os EUA, a China ou o Brasil tem detectado clusters de casos em certas áreas (*stroke belts*), associados a contextos socioeconómicos carenciados. Também têm sido realizados estudos cartográficos para avaliar o impacto da distância no acesso aos cuidados de saúde e alterações nos protocolos dos serviços de emergência médica. Em Portugal, os estudos epidemiológicos ainda não têm a dispersão geográfica dos casos em linha de conta, limitando-se a meras comparações entre regiões do país ou entre concelhos, no caso de estudos regionais como o de Simone Costa para a Cova da Beira. Por isso, a nossa comunicação – inserida no nosso projecto de dissertação de Mestrado – propõe ser um primeiro passo para colmatar esta lacuna.

**Objectivos:** Efectuar o mapeamento da área de residência de todos os pacientes diagnosticados com acidente vascular cerebral isquémico no Centro Hospitalar Cova da Beira entre 2015 e 2019, dos utentes falecidos como resultado do episódio de urgência/internamento e ainda dos que sofreram sequelas neurológicas de longo prazo. Analisar diferenças nos resultados em saúde entre doentes de contexto urbano e rural, assim como o impacto nos resultados em saúde em função da distância ao Centro Hospitalar.

**Metodologia:** o estudo retrospectivo abrange os doentes tratados na Unidade de AVC do Centro Hospitalar Cova da Beira por acidente vascular cerebral isquémico, entre 1 de Janeiro de 2015 e 31 de Dezembro de 2019, residentes na região coberta pelo Centro Hospitalar. Consequentemente, procuramos no Arquivo Clínico os casos diagnosticados pelo ICD-10 como I63.X e I69.3. Foram excluídos doentes tratados fora do período diagnosticados com acidente vascular cerebral hemorrágico ou acidente isquémico transitório, sem diagnóstico confirmado, com informação clínica e/ou demográfica insuficiente e ainda pacientes não residentes ou população sazonal. A análise estatística dos dados é efectuada com Excel 2010 e SPSS Statistics versão 27.0.1.0; georeferenciação por padrão de pontos espaciais e análise de auto-correlação com uso do EpiInfo. O estudo foi aprovado pela Comissão de Ética para a Saúde do Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira.

**Resultados:** pretendemos conhecer a dispersão geográfica

dos casos de acidente vascular isquémico na região estudada, nomeadamente encontrar agregados de casos para estudo posterior no âmbito da nossa dissertação de Mestrado.

### P54. REVERSÃO DA HEPARINA PARA A TROMBÓLISE NO AVC ISQUÉMICO DURANTE CATETERISMO CARDÍACO: SIM, NÃO OU “NIM”?

Miguel Macedo, Diana Reis, Giovanni Cerullo, André Florêncio, Leonor Aleluia, Catarina Frias, Hipólito Nzwalo, Ana Paula Fidalgo  
Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro, Portugal.

miguel.macedo.888@gmail.com

**Introdução:** O AVC isquémico peri/pós cateterismo cardíaco (AVCiCC) é um evento raro com incidência até 0.1% e 0.44%, nos procedimentos de diagnóstico e terapêuticos, respetivamente. A idade e a presença de fatores de risco vasculares aumentam o risco de AVCiCC. A mortalidade intra-hospitalar associada é elevada, aproximando-se dos 37%. A administração de heparina não-fracionada (HNF) aquando do cateterismo cardíaco, limita as intervenções de reperfusão aguda no AVCiCC, nomeadamente a trombólise.

**Caso Clínico:** Homem, de 74 anos de idade, com DM tipo 2 - mau controlo glicémico (HbA1c 9.0%), HTA e obesidade submetido a cateterismo cardíaco diagnóstico por quadro de angina do peito. Fez 10.000 UI HNF para cateterização seletiva da coronária direita. Imediatamente após o procedimento instalou-se quadro de disartria, afasia sensorial, com hemiparesia direita de predomínio braquial (NIHSS 12) levando a ativação da via verde intrahospitalar. A TC CE não mostrou lesões agudas (ASPECTS=10) e revelou extensa leucoaraiosis. A angioTC não mostrou oclusão proximal. Procedeu-se a monitorização do aPTT durante a janela da fibrinólise (4.5h), que permaneceu sempre > 40s segundos (186.2 - 52.7 segundos) contraindicando a terapia fibrinolítica. Optou-se pela não reversão da HNF com protamina considerando o NIHSS, a extensa *leucoaraiosis* e a incerteza quanto à segurança clínica. Teve uma evolução desfavorável, com agravamento neurológico progressivo, documentando-se 24 horas depois um extenso enfarte isquémico em todo território da artéria cerebral média esquerda, com transformação hemorrágica (hematoma intraparenquimatoso tipo 2). Apesar das medidas de suporte, faleceu 11 dias após o *ictus*.

**Conclusão:** O AVCiCC coloca desafios terapêuticos na fase aguda. A trombectomia mecânica endovascular, quando indicada, permite ultrapassar a barreira inerente ao uso de HNF, melhorando as possibilidades de recuperação neurológica do doente. A reversão do efeito da HNF é uma opção possível, e “permitiria” a terapêutica trombolítica. No entanto, a evidência existente é escassa, suportada em relatos de caso, pelo que o risco inerente de viés de publicação dos casos bem-sucedidos não pode ser ignorado. Desta forma, a decisão de reverter a heparina no AVCiCC para permitir a trombólise é incerta, devendo ser individualizada.

## P55. "VELHA" VARFARINA VERSUS "NOVOS" ANTICOAGULANTES? ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO EM DOENTES HIPOCOAGULADOS

Ivanna Ostapiuk, Jessica Fidalgo, Carlos Pestana, Bárbara Saraiva, Joana Caires, Orlando Mendes, Celestina Torres, João Correia  
Unidade de AVC's, Hospital de Sousa Martins, ULS Guarda, Guarda, Portugal.  
ivanna.ostapiuk@ulsguarda.min-saude.pt

**Introdução:** O acidente vascular cerebral isquémico (AVCi) causado por fibrilhação auricular (FA) continua a ser uma importante causa de morbimortalidade, em Portugal. O uso cómodo dos DOAC's, sem controlo analítico regular e consequentes ajustes terapêuticos, tornam-nos fármacos preferenciais para a prevenção de AVCi por FA, em detrimento da varfarina. Contudo, vários estudos têm demonstrado eficácias semelhantes nestas classes terapêuticas.

**Objetivos:** Comparar a prevalência de AVCi em doentes com FA não valvular (FAnV) previamente conhecida e hipocoagulados com DOAC's ou com antagonistas da vitamina K (AVK), numa unidade de AVC (UAVC) de um hospital distrital.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo observacional de doentes internados numa UAVC, de 1 de janeiro de 2018 a 30 de novembro de 2020. Critérios de inclusão: diagnóstico de AVCi em doentes com FAnV previamente hipocoagulados. Análise estatística: Microsoft Excel.

**Resultados:** Neste período, foram internados 760 doentes, dos quais 80 cumpriram os critérios de inclusão, sendo que 45 eram mulheres e 35 eram homens (em ambos os grupos, idade média de 79.5 anos). Da amostra incluída, 20% estavam hipocoagulados com AVK (todos sob varfarina) e 80% com DOAC's (dos quais 45% sob rivaroxabano, 26% sob dabigatran, 16% sob apixabano e 13% sob edoxabano). Nos doentes sob AVK, 56.3% encontravam-se com dose subterapêutica (INR < 2). Nos doentes sob DOAC's, 20% encontravam-se sob dose subterapêutica (não ajustada à função renal nem à idade). Foram identificados 2 óbitos sob DOAC's e 6 óbitos sob AVK. No que concerne à terapêutica proposta à data da alta: em doentes sob AVK, a dose foi ajustada em 60% dos doentes e 40% mudaram para DOAC's; em doentes sob DOAC's, 55% dos doentes mantiveram o mesmo, 6% tiveram ajuste da dose e 39% tiveram alteração do DOAC. Limitações do estudo: tamanho da amostra; não-avaliação da adesão terapêutica; impossibilidade de doseamento terapêutico dos DOAC's; necessidade de ajuste da dose; preferência do médico.

**Conclusão:** A prevalência de AVCi em doentes com FAnV previamente conhecida e hipocoagulados foi de 10.5%, com maior incidência no género feminino, e em doentes medicados com DOAC's, provavelmente associado à dose subterapêutica. A mortalidade foi superior em doentes sob AVK, verificando-se ainda que mais de metade dos doentes encontravam-se a fazer uma dose inferior à recomendada. A varfarina foi a única opção terapêutica durante vários anos, contudo tem vindo a ser progressivamente substituída pelos DOAC's. No entanto, os dados sobre a toma destes últimos são ainda limitados, carecendo de mais estudos no futuro.

## P56. HIPOCOAGULAÇÃO NA FIBRILHAÇÃO AURICULAR EVITA SEMPRE O ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL? REALIDADE DE UM HOSPITAL DISTRITAL.

Jessica Fidalgo, Ivanna Ostapiuk, Carlos Pestana, Bárbara Saraiva, Orlando Mendes, Celestina Torres, João Correia  
Unidade de AVC's, Hospital de Sousa Martins, ULS Guarda, Guarda, Portugal.  
jessica.fidalgo@ulsguarda.min-saude.pt

**Introdução:** A fibrilhação auricular (FA) é um dos fatores de risco major modificável conhecido para a doença cerebrovascular, sendo indicação formal para hipocoagulação crónica, como prevenção de acidente vascular cerebral isquémico (AVCi). Nos últimos anos, tem-se verificado um aumento de prescrição de DOAC's, pela sua fácil utilização e ausência de necessidade de controlo analítico regular, através do INR. Contudo, a ocorrência de eventos cerebrovasculares em doentes a fazer DOAC's não é rara.

**Objetivos:** Avaliar a prevalência de AVCi em doentes com FA não valvular previamente conhecida e hipocoagulados com DOAC's, numa unidade de AVC (UAVC) de um hospital distrital.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo observacional de doentes internados numa UAVC, de 1 de janeiro de 2018 a 30 de novembro de 2020. Critérios de inclusão: diagnóstico de AVCi em doentes com FA não valvular previamente conhecida e hipocoagulada com DOAC's. Análise estatística: Microsoft Excel.

**Resultados:** Dos 760 doentes internados, 64 cumpriram os critérios de inclusão, sendo 38 do género feminino (idade média de 79.5 anos) e 26 do género masculino (idade média de 79.8 anos). Desta amostra, 45% estavam medicados com rivaroxabano, 26% com dabigatran, 16% com apixabano e 13% com edoxabano; constatou-se ainda que 20% dos doentes encontravam-se sob terapêutica não ajustada à idade nem à função renal. Foram ainda identificados 2 óbitos, com diagnóstico imagiológico de AVCi extenso com transformação hemorrágica, durante o internamento. Relativamente à proposta terapêutica à data da alta, verificou-se: manutenção de DOAC prévio em 55% dos doentes, ajuste de dose em 6% e switch para outro DOAC em 39%. Limitações do estudo: tamanho da amostra; ausência de avaliação do cumprimento terapêutico; impossibilidade de doseamento terapêutico dos DOAC's; necessidade de ajuste à idade do doente, e à função renal de forma regular.

**Conclusão:** A prevalência de AVCi em doentes com FA não valvular previamente conhecida e hipocoagulados com DOAC's foi de 7.9%, com maior incidência no género feminino, e em doentes medicados com rivaroxabano e dabigatran. Deve ser tido em conta que, tanto o rivaroxabano como o dabigatran, foram os primeiros DOAC's a serem lançados no mercado, o que pode justificar a sua maior prescrição, comparativamente aos restantes. Anualmente, tem-se constatado aumento da prevalência de AVCi em doentes previamente hipocoagulados com DOAC's por FA, bem como em idades cada vez mais precoces.

## P57. HIPERTENSÃO ARTERIAL E ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO NO IDOSO – REALIDADE DE UM HOSPITAL DISTRITAL

Bárbara Saraiva, Ivanna Ostapiuk, Francisco Lopes Morgado, Luís Manuel Sanchez, Orlando Mendes, Celestina Blanco Torres, João Correia

Unidade de AVC – Hospital Sousa Martins, ULS Guarda, Guarda, Portugal.

barbarasaraiva221993@gmail.com

**Introdução:** A hipertensão arterial (HTA), cuja a prevalência aumenta com a idade, é o um fator de risco (FR) maior para o Acidente Vascular Cerebral (AVC). A cada década, o número de idosos vem crescendo em todos os países e a HTA é um problema cada vez mais comum nesta população, com uma prevalência de 60% a 80%. Nos idosos, a HTA associa-se a um aumento de eventos cardiovasculares com consequente diminuição da sobrevida e da qualidade de vida.

**Objetivos:** Avaliar a prevalência de HTA como FR em doentes idosos (com idade  $\geq$  65 anos) com diagnóstico de AVC isquémico (AVCi) tendo em conta os valores tensionais à admissão e o tratamento farmacológico, na Unidade de AVC (U-AVC) de um hospital distal.

**Material e Métodos:** Estudo observacional retrospectivo através da consulta de processos clínicos dos doentes internados na U-AVC de um Hospital Distrital, com diagnóstico de AVCi, de janeiro a novembro de 2019. Critérios de Inclusão: diagnóstico de AVCi em doentes com idade  $\geq$  65 anos. Análise estatística com recurso ao Microsoft Excel.

**Resultados:** Dos 166 doentes com idade  $\geq$  65 anos, 129 apresentaram diagnóstico de AVCi (77,1%): 51,9% do sexo masculino e 48,1% do feminino, com média de idades de 78,5 e 79,6 anos. Destes, 73,6% com diagnóstico de HTA sendo que 87 doentes (91,6%) estavam medicados e 8,4% não estavam medicados à admissão. À entrada do Serviço de Urgência, dos doentes com diagnóstico de HTA, 32,6% apresentavam pressão arterial sistólica (PAS) superior a 150mmHg e 17,9% tinham PAS superior a 180mmHg. Sob monoterapia 43 doentes (45,9%). Os fármacos mais prescritos pertenciam aos considerados de primeira linha, sendo os IECA os mais utilizados (27,8%), em especial o ramipril. À data de alta 30,2% dos doentes mantiveram a mesma terapêutica, 36,4% dos doentes foi modificada a terapêutica, 15,5% iniciaram terapêutica de novo e 17,9% tiveram alta sem terapêutica anti-hipertensora. Como limitações ao estudo salienta-se: tamanho da amostra, ausência de informação quanto ao cumprimento terapêutico.

**Conclusão:** Os dados coletados confirmam que a HTA é extremamente frequente e cada vez mais prevalente na população envelhecida. O seu controlo é fundamental para prevenção de eventos cerebrovasculares. O idoso é um doente que apresenta multimorbilidades que se influenciam entre si e que podem condicionar o sucesso terapêutico. Cabe, assim, ao Internista o papel de uma avaliação global do doente.

## P58. PREVALÊNCIA DE FIBRILHAÇÃO AURICULAR NO AVC ISQUÊMICO NO JOVEM – REVISÃO SISTEMÁTICA E META-ANÁLISE

Joana Vítor<sup>1</sup>, Gonçalo Bonifácio<sup>2</sup>, Catarina Fonseca<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal;

2-Serviço de Neurologia, Hospital São Bernardo, Setúbal, Portugal;

3-Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Lisboa, Portugal.

joana.bonifacio.vitor@hbeatrizangelo.pt

**Introdução:** As etiologias mais frequentes de AVC isquémico (AVCi) em idade jovem (<50 anos) são diferentes das encontradas na população mais idosa, existindo uma maior preponderância de dissecação carotídea e foramen ovale patente. Nos indivíduos mais velhos, a fibrilhação auricular (FA) é uma das principais causas de AVCi. Esta arritmia é caracteristicamente uma doença da população idosa. Contudo, é frequentemente realizada uma avaliação do ritmo cardíaco semelhante em todos os indivíduos com AVCi e que engloba a realização de pelo menos um electrocardiograma e uma monitorização Holter de 24 horas.

**Objetivos:** Determinar a proporção reportada, na literatura, de FA nos doentes com AVCi jovem.

**Metodologia:** Realizou-se uma revisão sistemática da literatura recorrendo a pesquisa nas bases de dados PubMed e Embase de estudos publicados desde a sua criação até 20 de agosto de 2020. Os termos de pesquisa utilizados foram: “stroke AND young AND (atrial fibrillation [MeSH] OR Holter OR electrocardiogram OR arrhythmia)”. Os critérios de inclusão foram: estudos incluindo pelo menos 10 doentes, idades compreendidas entre 14 e 50 anos, diagnóstico de AVCi clínico ou imagiológico, e artigos em inglês, português, espanhol, italiano, alemão ou francês. Foram recolhidos dados relativos ao número de doentes e dados demográficos, critérios de inclusão e exclusão, definição de AVCi e de FA, exames complementares de diagnóstico realizados, proporção de FA, discriminação entre FA valvular e não valvular, prevalência de anomalias cardíacas estruturais nos doentes com FA, realização e proporção de deteção de FA em ECG, Holter e duração da monitorização. Foi realizada uma meta-análise para estudo da prevalência de FA.

**Resultados:** A pesquisa inicial levou à obtenção de 2794 artigos, dos quais 130 foram seleccionados através da leitura do título e resumo. Destes, depois de lido o texto integral, foram escolhidos 36 artigos. Para a análise estatística dos resultados recorreu-se ao programa OpenMeta [Analyst]. Verificou-se que a proporção de FA no AVCi em idade jovem foi 3,4% [IC 95%: 2,7-4,2], com um I2 de 94,6%. Foi realizada uma subanálise com os estudos europeus, incluindo 17 estudos na qual a proporção de FA foi 2,8% [IC 95%: 1,8-3,8], I2 de 89,7%. Apenas 3 estudos referiram qual a proporção de doentes com FA que tinham alterações cardíacas estruturais.

**Conclusão:** A proporção de FA reportada no AVCi no jovem foi baixa. São necessários estudos para compreender se estes doentes em que foi detetada FA tinham a priori alterações cardíacas estruturais conhecidas que aumentassem a probabilidade de ocorrer FA.

## P59. DIAGNOSTICAR E CONTROLAR - A IMPORTÂNCIA DOS FATORES DE RISCO NA PREVENÇÃO DO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO

Ivanna Ostapiuk, Bárbara Saraiva, Jessica Fidalgo, Carlos Pestana, Joana Caires, Orlando Mendes, Celestina Torres, João Correia

Unidade de AVC's, Hospital de Sousa Martins, ULS Guarda, Guarda, Portugal.

ivanna.ostapiuk@ulsguarda.min-saude.pt

**Introdução:** O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é uma das principais causas de morte em Portugal e em todo o mundo. Os principais fatores de risco dividem-se em dois grupos: os fatores não modificáveis e os fatores modificáveis. Os fatores de risco cardiovascular modificáveis (FRCVm) são a «pedra basilar» da prevenção primária do AVC, na população em geral.

**Objetivos:** Avaliar a prevalência de FRCVm, em doentes



com idade superior a 55 anos, com AVC isquémico (AVCi), e de acordo com o género.

**Materiais e Métodos:** Estudo observacional retrospectivo de doentes com AVCi, internados na unidade de AVC (UAVC), entre 1 de Outubro de 2019 e 1 de Outubro de 2020. Os doentes foram organizados em dois grupos, de acordo com o género. Análise estatística: Microsoft Excel.

**Resultados:** Dos 177 doentes internados na UAVC, incluídos nesta análise, com o diagnóstico de AVCi (88,5% dos doentes), 99 eram do género masculino e 55 do género feminino, com idades médias de 74,5 e 76,4 anos, respetivamente. A HTA foi o FRCVm mais prevalente (67%), sendo que 7% destes doentes não se encontravam previamente medicados. Seguidamente, foram a dislipidemia (60%), Diabetes mellitus (DM) (28%) e obesidade (28%), os FRCVm mais prevalentes. Relativamente à prevalência de FA, 20% apresentavam diagnóstico prévio e 17% tiveram diagnóstico de novo. Apenas 8% dos doentes apresentavam tabagismo ativo conhecido e 10% tabagismo passivo.

**Limitações do estudo:** tamanho da amostra; dificuldade em avaliar a prevalência exata de outros FRCVm, como tabagismo, uma vez que este raramente é referido nos registos clínicos.

**Discussão:** A HTA foi o FRCVm mais prevalente, sendo a relação entre pressão arterial e risco de AVCi significativa. No género masculino, os FRCVm mais prevalentes foram a HTA e o tabagismo. No género feminino, os mais prevalentes foram a obesidade e a FA. Relativamente à dislipidemia e à DM, não houve diferença estatisticamente significativa entre os géneros.

**Conclusão:** A identificação precoce e o controlo dos FRCVm têm um grande impacto na redução do risco de ocorrência de AVCi, consequentemente, nas taxas de morbimortalidade a ele associados.

## P60. SEXUALIDADE NO PÓS-AVC: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Ricardo Dinis Sousa<sup>1</sup>, Filipa Melo Correia<sup>1</sup>, Joana Albuquerque Martins<sup>2</sup>, Glória Batista<sup>3</sup>, Maria da Paz Carvalho<sup>4</sup>, Filipa Faria<sup>5</sup>  
1-Médico IFE em MFR - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Alcabideche, Portugal; 2-Médico IFE em MFR - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Assistente Hospitalar Graduado de MFR - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Alcabideche, Portugal; 4-Assistente Graduado Sénior de MFR - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Alcabideche, Portugal; 5-Diretora do Serviço de Reabilitação de Adultos 1 - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Alcabideche, Portugal.  
ricardojdsousa@gmail.com

**Introdução:** A sexualidade é um aspeto central do ser humano, que engloba relações sexuais, papel de género, orientação sexual, erotismo, prazer, intimidade e reprodução, sendo influenciada por múltiplos fatores (biológicos, psicológicos, sociais, culturais, espirituais, entre outros). As sequelas do AVC têm impacto negativo na sexualidade, não só pelas alterações sensitivo-motoras, mas também por fatores como: perda de autoestima, ansiedade, relação cuidador/amante e alteração do papel intrafamiliar/casal/social. Apesar destas repercussões o principal foco de intervenção na fase aguda ou subaguda do AVC é a reabilitação motora e funcional. A sexualidade é uma área que não pode ser negligenciada, mas o doente e parceiro necessitam de tempo para se aperceberem das dificuldades e para as poderem verbalizar.

**Caso Clínico:** Homem, 46 anos, fotógrafo, autónomo em AVD, sem alterações prévias do ponto de vista sexual. Sofreu AVC hemorrágico tálamo-capsulo-radiário direito, tendo cumprido programa multimodal, em regime de internamento, du-

rante 2 meses, em centro de reabilitação. Teve alta para o domicílio com independência modificada em AVD (MIF 113/126), quadro neuromotor sequelar de hemiparesia esquerda, com membro superior afuncional, marcha sem auxiliares, mas com supervisão. Referenciado à consulta de Disfunção Sexual Neurogênea (DSN), pelo Fisiatra Assistente. Avaliado em consulta de casal, 6 meses após a alta, referindo alodinia no hemicorpo esquerdo, diminuição do desejo e disfunção erétil (DE). Observámos humor deprimido, perda de auto-estima/alteração da auto-imagem, frustração pela alteração do seu papel no casal (sem capacidade para o trabalho habitual) e ansiedade nos momentos de intimidade, com impacto negativo na QdV do casal. Foram dadas as orientações necessárias, passou a ter acompanhamento psicológico, que faz parte integrante da consulta de DSN, prescrita terapêutica pontual para DE e revisão da terapêutica antiálgica. Nas consultas subsequentes(3) verificou-se evolução favorável apresentando-se na última com humor eufórico, menos focado na incapacidade, valorizando a funcionalidade existente. Referia também melhoria da autoconfiança e maior abertura para discutir a sexualidade em casal, com aumento da frequência e da satisfação associada aos momentos de intimidade.

**Conclusão:** Após o AVC existe diminuição dos momentos de intimidade, com impacto negativo na vivência da sexualidade e na QdV. É fundamental fornecer a estes doentes e seus parceiros um espaço, como a consulta de DSN, onde existe a privacidade e abertura necessárias, para a abordagem desta problemática, com a contribuição relevante da psicoterapia. A sexualidade deve ser integrada no programa de reabilitação global, respeitando o tempo adequado para cada doente.

## P61. AVALIAÇÃO DAS NECESSIDADES EDUCATIVAS DE PESSOAS QUE SOFRERAM UM AVC: UM ESTUDO QUALITATIVO ONLINE

Marta Santiago<sup>1</sup>, Patrícia Cravo<sup>1</sup>, Teresa Dias<sup>1,2</sup>, Carla Mendes Pereira<sup>1,3</sup>  
1-Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal, Portugal; 2-Clínica Saúdeis, Setúbal, Portugal; 3-Centro de Investigação Interdisciplinar Aplicada em Saúde.  
carla.pereira@ess.ips.pt

**Introdução:** O acidente vascular cerebral (AVC) representa uma das condições neurológicas mais prevalentes, afetando anualmente 1,1 milhão de habitantes na Europa e 15.200 em Portugal. Este aumento representa uma maior necessidade de resposta ao nível dos cuidados pós-alta, uma vez que cerca de 40% dos doentes sofre de incapacidade moderada e 15%-30% de incapacidade grave aquando a alta hospitalar. Adicionalmente, vários estudos reportam dificuldades na transição para o domicílio, bem como um sentimento de abandono após a alta da reabilitação. Tem-se verificado uma preocupação crescente em compreender as necessidades a longo termo. Porém, a literatura existente é relativa ao contexto internacional e anterior à pandemia por COVID-19. A compreensão das necessidades das pessoas com AVC em Portugal poderá contribuir para otimizar o suporte por parte dos profissionais de saúde.

**Objetivo:** Analisar as necessidades educativas de pessoas com AVC durante a transição para o domicílio e a longo termo, bem como perante a atual situação pandémica por COVID-19.

**Metodologia:** Estudo qualitativo digital, de acordo com o modelo de investigação online, com realização de grupo focal síncrono, por videochamada no Colibri Zoom, através de guião de entrevista semiestruturada. Foram incluídos participantes

com diagnóstico de AVC, idade > 18 anos; a residir no domicílio; com acesso à internet e a dispositivo tecnológico que possibilite videochamadas. Foram excluídas situações de analfabetismo e dificuldades na comunicação verbal que limitassem a compreensão do discurso durante o grupo focal. O recrutamento foi realizado online, após aprovação pela Comissão de Ética. A análise foi realizada de acordo com os princípios da análise temática e numa abordagem indutiva.

**Resultados:** Da análise do grupo focal (n=5; Média idade=46 ± 20,8; Tempo após AVC=4,25 anos ± 2,3) emergiram três temas: i) "Adaptação ao domicílio"; ii) "Prática de atividade física", e iii) "Recursos digitais". Foram realçadas as dificuldades sentidas na realização de AVDs no domicílio, sendo reconhecida a importância do cuidador e profissionais de saúde na adaptação. A prática de atividade física é interpretada como física e mentalmente benéfica, inclusive em fases crónicas da condição. Face ao contexto pandémico, alguns participantes suspenderam ou diminuíram a realização de fisioterapia, tendo adaptado a forma como realizam atividade física. Foi considerado importante o desenvolvimento de recursos audiovisuais, acessíveis online e possibilidade de partilha de testemunhos.

**Conclusão:** Este estudo contribuiu para uma compreensão mais aprofundada das necessidades das pessoas com AVC em Portugal. A existência de recursos digitais surge como uma possível solução para as colmatar.

**Agradecimentos:** Os autores agradecem o contributo da associação Portugal AVC na divulgação do estudo e aos participantes que se voluntariaram para a participação no grupo focal.

## P62. PROGRAMA DE REEDUCAÇÃO AO ESFORÇO APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Joana Romano, Raquel Costa, Pedro Ribeiro, Raquel Vilela  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto, Portugal.  
joana.moraisromano@ulsm.min-saude.pt

**Introdução:** Programas de reabilitação com treino supervisionado, estão já estabelecidos como parte integrante do tratamento da doença cardíaca. No entanto, este modelo ainda não é comumente aplicado na doença cerebrovascular, após Acidente Vascular Cerebral, apesar dos fatores de risco vascular partilhados.

**Objetivo:** Avaliar os benefícios na capacidade de exercício e no controlo de fatores de risco vasculares do programa de reabilitação modificado para sobreviventes de AVC isquémico implementado no Hospital Pedro Hispano em 2017.

**Métodos:** Estudo retrospectivo. Recolhidos dados de todos os pacientes que integraram classes pós-AVC isquémico, no serviço de MFR do HPH, antes e após a intervenção. O programa consistiu em treino supervisionado, de pelo menos 8 semanas (90 minutos, 2 dias/semana), com aquecimento, treino aeróbico, arrefecimento, treino de força e flexibilidade, para o nível de esforço leve a moderado, sendo este treino completado com sessões de educação nutricional. A análise estatística foi realizada utilizando o teste de *Wilcoxon signed-rank*.

**Resultados:** Trinta e um participantes sobreviventes de AVC isquémico foram incluídos e 28 (90%) completaram o programa. As classes tiveram uma duração média de 25 sessões.

A capacidade de exercício dos pacientes aumentou significativamente 1,33 MET (>23%, p 0,004). Melhorias na % da distância máxima prevista (>6), na prova de 6-minutos de marcha, não foram significativas.

Os valores de IMC (<0,5), LDL (<15mg/dL), HDL (>4mg/dL)

e TA sistólica (<2 mmHg) demonstraram melhorias, não significativas. A TA diastólica permaneceu estável (70 mmHg). O colesterol total (>2 mg/dL) e a HbA1c nos doentes diabéticos (>0.3%) aumentaram, não significativamente.

À data de revisão em consulta, cerca de 3 meses após o término do programa, 20 (71%) dos doentes reportaram manter algum tipo de exercício, 6 com marcha diária de mais de 30 minutos e 5 com treinos 2 ou 3 vezes por semana de mais de 30 minutos.

**Conclusão:** A intervenção melhorou significativamente a capacidade de exercício em sobreviventes de AVC isquémico. O programa também parece ter um impacto positivo, embora não significativo, nos fatores de risco vasculares modificáveis, bem como, em promover a prática de exercício regular após a alta.

## P63. PROGRAMA DE REABILITAÇÃO COM INTEGRAÇÃO DE RITMO: DA CRIAÇÃO AO ESTUDO PILOTO

Raquel Silva<sup>1</sup>, Patrícia Araújo<sup>1</sup>, Goreti Marques<sup>2</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal;  
2-Escola Superior de Saúde Santa Maria.  
raquelalexsilva.silva@gmail.com

**Introdução:** O AVC manifesta-se através de défices neurológicos que se prolongam além das 24 horas e deste modo a pessoa experimenta diversos graus de incapacidade com repercussões no seu quotidiano, a nível familiar e financeiro. Entende-se assim, que o AVC é uma das principais causas de incapacidade permanente, estimando-se que cerca de 80% da carga económica de doenças cerebrais é devido a custos de tratamento e respetivos cuidados. Dados este que reforçam uma necessidade de evoluir em métodos de reabilitação eficazes. O Ritmo tem demonstrado diversos benefícios na reabilitação à pessoa após AVC destacando-se ganhos a nível motor e cognitivo.

**Objetivos:** Construir um programa de reabilitação com integração de ritmo; Validar os conteúdos do programa de reabilitação com integração de ritmo através da técnica Delphi; Verificar a exequibilidade do programa de reabilitação com integração de ritmo.

**Metodologia:** Delineou-se um estudo descritivo, que se divide em três etapas: Etapa 1 - Desenvolvimento de uma Intervenção Complexa com base na *guideline* descrita pela *Medical Research Council*; Etapa 2- Validação do programa com recurso ao teste Delphi; Etapa 3- Estudo Piloto do programa de reabilitação com integração de ritmo.

**Resultados:** Sustentada na evidência científica construiu-se um programa de reabilitação com integração de ritmo, seguindo-se da validação do mesmo através do teste Delphi. A etapa de validação do programa contou com duas rondas, com necessidade de alguns ajustes no culminar da primeira e obtendo-se 100% de concordância entre peritos na ronda seguinte. Por fim, testou-se a exequibilidade do programa de reabilitação com integração de ritmo (Programa RIR), através de um estudo piloto em quatro pessoas institucionalizadas numa Unidade de Cuidados Continuados de Média Duração e Reabilitação do distrito do Porto, tendo-se constatado ser exequível.

**Conclusão:** Após garantida a validação e exequibilidade do Programa RIR, importa prosseguir com estudos, dando prioridade à verificação da efetividade do programa. Contudo, com base na evidência científica existente e que substancia o Programa RIR prevê-se ganhos em saúde na recuperação da pessoa após AVC, nomeadamente: força muscular, equilíbrio corporal, marcha, interação social, qualidade de vida e cognição. Como limitação do atual estudo destaca-se a pandemia

SARS-CoV-2 que impossibilitou aumentar o tempo de aplicação do estudo piloto com consequente redução da amostra. Ainda assim, considera-se que o Programa RIR seja uma intervenção autónoma do enfermeiro especialista em enfermagem de reabilitação na função motora e cognitiva.

## P64. ESTUDO PILOTO DE UM PROGRAMA DE REABILITAÇÃO COM INTEGRAÇÃO DE RITMO

Raquel Silva<sup>1</sup>, Patrícia Araújo<sup>1</sup>, Goreti Marques<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal;

2-Escola Superior de Saúde Santa Maria.

raquelalexsilva.silva@gmail.com

**Introdução:** As terapias com música visam promover a mobilização, comunicação, expressão, organização e relacionamento social, ainda assim considera-se que criam um ambiente positivo que por sua vez estimula a pessoa a atingir os objetivos delineados. A estimulação auditiva e rítmica caracteriza-se por ouvir música e executar movimentos corporais sincronizadamente. As pistas auditivas, propostas pela estimulação auditiva e rítmica surgem como objetivo de sincronização da resposta motora, ao passo que o ritmo funciona como uma antecipação e referência do tempo.

**Objetivos:** Apresentar resultados obtidos através do estudo piloto de um Programa de Reabilitação com Integração de Ritmo.

**Metodologia:** Realizou-se um estudo piloto de um Programa de Reabilitação com Integração de Ritmo (RIR), a uma amostra de 4 pessoas (2 sexo masculino e 2 sexo feminino) institucionalizadas numa Unidade de Cuidados Continuados de Média Duração e Reabilitação. Considerando-se os seguintes critérios de inclusão: idade superior ou igual a 18 anos e pessoas que sofreram AVC até seis meses. Como critérios de exclusão: alteração do estado de consciência, avaliadas através da Escala de Coma de Glasgow; força muscular inferior a 3, na Escala de Força do Medical Research Council; grau de dependência inferior a 55, de acordo com índice de Barthel; alterações visuais resultantes do AVC e invisuais. Utilizou-se o instrumento de colheita de dados preconizado no Programa RIR, antes e após a implementação do programa.

**Resultados:** A amostra de quatro participantes caracteriza-se, no momento de avaliação pré-programa, com: idades compreendidas entre os 71 e os 84 anos; tempo após AVC que varia entre os 1 e 4 meses; e grau de dependência com score entre 55 e 85 no Índice de Barthel. Após aplicação da intervenção verificou-se que: o participante 1 e 4 melhoram equilíbrio corporal, marcha, força muscular e qualidade de vida; o participante 2 e 3 melhoram equilíbrio corporal, força muscular e qualidade de vida.

**Conclusão:** Com a realização do estudo piloto do Programa RIR verifica-se a exequibilidade do mesmo, bem como se constata uma obtenção de ganhos em saúde após a sua aplicação, nomeadamente: equilíbrio corporal, marcha, força muscular e qualidade de vida. Contudo salienta-se a necessidade de verificação da efetividade do programa em comparação com um grupo controlo, numa população maior. Como limitação do presente estudo destaca-se a pandemia SARS-CoV-2 limitou o tempo de aplicação do estudo com repercussões na redução da amostra.

## P65. INCAPACIDADE FUNCIONAL MÁXIMA EM JOVEM APÓS AVC POR DISPLASIA DA CARÓTIDA INTERNA ESQUERDA – CAMINHO PARA A CAPACITAÇÃO TOTAL

Catarina Reis Lima, André Santos, José Brochado, Nuno Mota, Rui Madureira, Jonathan Rios

Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro, CHUA – Unidade de Faro (Sede), Portugal.

crimarques@chalgarve.min-saude.pt

**Introdução:** A displasia fibromuscular (DFM) é um grupo de doenças arteriais não-inflamatórias e não-aterogénicas, que afetam a estrutura da parede arterial, sobretudo nos territórios renal e carotídeo. Pode afetar qualquer camada da parede e a sua etiologia é desconhecida. É geralmente assintomática e pode associar-se a doenças do tecido conjuntivo. A DFM de localização cervico-craniana pode ser complicada de disseção, com quadros de cefaleia ou AVC, ou associar-se a aneurismas intracerebrais com risco hemorrágico inerente. As deficiências e incapacidades decorrentes destes eventos podem ser graves condicionar marcada restrição à participação do doente.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de um jovem de 23 anos, sem antecedentes de relevo, que deu entrada no Serviço de Urgência com afasia global, hemiplegia, hipostesia e parésia facial central direitas com hemianópsia homónima ipsilateral (NIHSS 19). Do estudo realizado à admissão na UAVC, realça-se evidência imagiológica de áreas de enfarte isquémico recente no território da ACM esquerda, bem como franca displasia do segmento cervical da artéria carótida interna esquerda, desde a sua origem até à base do crânio, com extensa área de defeito de preenchimento no seu seio, relacionado com provável disseção. O doente foi posteriormente submetido angiografia cerebral com colocação de stents na ACI.

Na avaliação inicial por MFR, o quadro clínico inicial, acima descrito, condicionava incapacidade grave a todos os níveis de atividade e participação, nomeadamente comunicação, mobilidade e autocuidados. Iniciou programa de reabilitação multidisciplinar intra-hospitalar, tendo sido posteriormente admitido em centro de neuroreabilitação para intensificação do programa. À data de alta, após cerca de 3 meses do evento inicial, o doente apresentava já capacitação total em termos de comunicação, mobilidade e autocuidados. Mantinha, no entanto, incapacidade ligeira (níveis de supervisão) em termos cognitivo-comportamentais, secundária a seqüela de afasia anómica, alteração do nível atencional e executivo, bem como alteração do controlo motor de predomínio braquial e distal à direita - sobretudo motricidade e destreza manual, com necessidade de ajuda máxima em atividades de preensão com a mão direita. Atualmente (cerca de 6 meses depois), o doente já se encontra reintegrado na sua atividade laboral, como empregado de mesa.

**Conclusão:** A DFM pode ser complicada de disseção carotídea e consequente AVC, condicionando quadros clínico-funcionais graves, mesmo em doentes jovens. A intervenção multidisciplinar e multiprofissional é a chave para o tratamento, incluindo a implementação de um programa de reabilitação individualizado o mais precocemente possível, adaptado de acordo com a evolução temporal do evento.

## **P66. IS CONSTRAINT-INDUCED MOVEMENT THERAPY EFFECTIVE IN MOTOR FUNCTION IMPROVEMENT OF THE PARETIC LOWER EXTREMITY AFTER STROKE?**

Nuno de Caria Ramalhão, Raquel Araujo, Bruno Guimarães, Sara Afonso, Rui Brito, Rosa Amorim  
Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto, Portugal.  
nunocariaramalhao@gmail.com

**Introdução:** A restrição induzida do movimento é uma terapia bem conhecida e eficaz para reduzir as assimetrias motoras e funcionais a nível dos membros superiores, nos casos de hemiparesia pós-AVC

No entanto, a evidência que se debruça sobre esta opção terapêutica ao nível de assimetrias motoras e funcionais dos membros inferiores é mais escassa.

**Objetivos:** Esta revisão visa analisar o papel que terapia de

restrição de movimento apresenta ao nível do membro inferior em doentes hemiparéticos após AVC.

**Metodologia:** Foi efetuada a revisão da literatura indexada nas bases de dados: Medline (via PubMed), Web of Science e CENTRAL. Para os propósitos do estudo, foram incluídos Ensaios Clínicos Randomizados (RCT), publicados nos últimos 20 anos (de 1 janeiro de 2000 a 31 de Dezembro de 2019).

**Resultados:** De facto, alguns ensaios clínicos randomizados tiveram resultados contraditórios em relação à eficácia da restrição do movimento do membro inferior não parético na marcha e locomoção.

**Conclusão:** O reduzido número de ensaios randomizados sobre este tema, a presença de múltiplos viéses, nomeadamente um baixo tamanho amostral e baixo período de seguimento, e utilização de diferentes protocolos não permitem concluir se esta técnica é de facto eficaz na reabilitação da funcionalidade da marcha nestes doentes. De facto, a literatura científica carece de estudos randomizados representativos sobre este método de restrição do movimento no membro inferior.



## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DO 15.º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC

Adriana Moutinho	P17	Carla C. Ferreira	CO20
Adriana Pascoal	P39	Carla Cecília	CO22, CO24, CO25
Adriana Pereira	CO13	Carla Costa	P21
Afonso Rocha	CC7	Carla Ferreira	CC5, P1, P13
Alberto Fior	CO16	Carla Mendes Pereira	P16, P61
Alexandra Wahnnon	P3	Carla Noronha	P7
Alexey Shigaev	P47	Carla Nunes	CO5, P11
Álvaro Machado	CC4, CO20	Carla Pereira	P7
Alyne Cordeiro	CO8, P24, P32	Carla Pimenta	CO27, P40
Ana Aires	CO7, P52, CO10	Carlos Casimiro	P48
Ana Andrade Oliveira	P6	Carlos Figueiredo	CO16
Ana André	P10, P37	Carlos Pestana	P5, P55, P56, P59
Ana Brás	CO5, CO22, CO25	Carolina Azoia	P27
Ana Campolargo	P29	Carolina Lourenço	P39
Ana Catarina Fonseca	CO21, P35	Carolina Maia	CO25
Ana Cláudia Vicente	P47	Carolina Soares	P46
Ana Isabel Oliveira	CC4	Catarina Aguiar Branco	CO17, P15, CO9
Ana Isabel Silva	CC7, CO19, P4	Catarina Caldeiras	CO7, P46
Ana João Marques	P27	Catarina Correia Rodrigues	P26, P49, P51
Ana Luísa Rocha	CO26	Catarina Félix	P10, P37
Ana Maduro	CO3	Catarina Fonseca	P58
Ana Margarida Fraga	P17	Catarina Frias	P8, P10, P33, P37, P54
Ana Margarida Ribeiro	CO18, CO29	Catarina Gomes	P16
Ana Morgadinho	CO3	Catarina Gonçalves	P3
Ana Moura	CO28, CO32	Catarina Lima	CO30, P19, P20
Ana Nunes	CO16	Catarina Matos	CO10
Ana Oliveira Pinho	P13	Catarina Mendes Pinto	P31
Ana Palma	P44	Catarina Reis Lima	P65
Ana Paula Fidalgo	P8, P10, P33, P37, P54	Celestina Blanco Torres	P57
Ana Pereira	CO12	Celestina Torres	P55, P56, P59
Ana Rita Almeida	CO11	Célia Machado	P7
Ana Rita Matos	CC4	César Nunes	CO22, CO24, CO25
Ana Sofia Vaz	CC1	César Pires	P38
Ana Teresa	P50	Cláudia Gemelgo	P18
Ana Vaz	CC7, CO19, P4	Cláudia Jorge	CO21
Anabela Correia	CO27, P40, P44	Cláudia Santos Silva	P49
Anabela Ferreira	P43	Conceição Meneses	CO12
André Florêncio	P8, P10, P33, P37, P54	Conceição Viegas	P10, P37
André Santos	P65	Cristina Duque	CO14, P2
André Silva	P50	Cristina Machado	CO5, CO22, CO24, CO25, P11
André Sobral-Pinho	CO6, CO15, CO23	Cristina Miranda Cruz	P18
Andreia Costa	CO4	Cristina Pereira	CC1
Andreia Ferreira	CC6, CO20, P1	Daniel Esteves-Sousa	P17
Andreia Póvoa	P50	Daniel Virella	CO27, P40
Andreia S. Lima	CO26	Daniela Garcez	CO16
Ângela Abreu	CO16	Daniela Martins	P28
Ângelo Carneiro	CO20, P9	David Passão	CO2
António Camelo	CO18, CO29	David Reis	CO19, P4
António Costa	P34	Denis Gabriel	P12
António Paiva	P38	Diana Matos	CC5
Artur Gama	P47	Diana Reis	P8, P10, P33, P37, P54
Assunção Matos	P45	Diogo Carneiro	CO3
Augusto Rachão	CO8	Diogo Costa	P23
Bárbara Martins	CO4, CO7	Diogo Marques	P32
Bárbara Moreira Cruz	CO10	Diogo Moniz Costa	P25
Bárbara Saraiva	P55, P56, P57, P59	Egídio Machado	CO22, CO24, CO25
Bernardo Canhão	CO5	Elisa Silva	CO8
Bruno Fernandes	P31	Elisabete Alves	CO32
Bruno Guimarães	CO9, P66	Elsa Azevedo	CO7, CO26
Bruno Lopes	P39	Emanuel Martins	CO5, P11
Bruno Mendes	P38	Fábio Gomes	CO5
Bruno Rodrigues	CO5, CO22, CO24, CO25, P11	Fátima Carvalho	CO12
Carina Costa e Silva	P13	Fátima Hierro	CO1

Fátima Soares	CO2, P26	João André Sousa	CO22, CO24, CO25
Federico Sabio	CC3	João Barroso	P4
Fernando Parada	CC7	João Capelo	CO33
Fernando Silva	CC1, CO5, CO22, CO24, CO25, P11	João Constantino	P39
Filipa Dionísio	CO33	João Correia	P5, P55, P56, P57, P59
Filipa Dourado Sotero	P35, P36, P51	João Dias	P25
Filipa Faria	CO33, P60	João Facucho-Oliveira	P17
Filipa Gouveia	CO9, P15	João Massano	P46
Filipa Meira Carvalho	CC5	João Neves	CO13
Filipa Melo Correia	CO33, P60	João Nuno Ramos	P48
Filipa Teixeira	CO28, CO32	João Paulo Gabriel	P27
Filipe Neves	P39	João Pedro Marto	CO6, CO15, CO21, CO23, P30, P48
Filipe Sá Cardoso	P28	João Pedro Oliveira	P48
Francisco Lopes Morgado	P57	João Ramos	CO6, CO15, CO23, P30
Gabi Almeida	P18	João Sargento-Freitas	CO5, CO21, CO22, CO24, CO25, P11
Giovanni Cerullo	P8, P10, P33, P37, P54	João Sousa	CO3
Glória Batista	P60	João Xavier	P12
Gonçalo Bonifácio	P58	Jonathan Rios	P28, P65
Gonçalo Engenheiro	P15	Jorcélio Vicente	P50
Gonçalo Mesquita	P2	Jorge Jacinto	CO13
Goreti Marques	P63, P64	Jorge Laíns	P39
Goreti Moreira	CO26	Jorge Moreira	CO17, P15
Guilherme Silva	CC7, P52	José Arduan	P28
Gustavo Barbosa	P34	José Barreto	CO9
Gustavo Santo	CO3, CO5, CO22, CO24, CO25, P11	José Bissaia Barreto	P15
Helena Gens	CO3	José Brochado	P65
Helena Tavares	CO19	José Dias da Costa	P46
Henrique Rita	P47	José Drago	P8, P33
Hipólito Nzwaló	P8, P33, P54	José Lomelino Araújo	P7
Hugo Dória	P34	José Luís Pinto Fernandes	P53
Hugo Mota Dória	P12	José Manata	CO5
Inês Carvalho	CO3	José Manuel Amorim	CC6, CO20, P13, P14
Inês Ferro	P38	José Manuel Araújo	P14
Inês Gil	CO23	José Manuel Dias da Costa	CC7
Inês Lucas	P39	José Maria Sousa	CO4
Inês Mendes-Andrade	P43	José Mário Roriz	CO17
Inês Mesquita	CO4	José Nuno Alves	CC4, CC5, CC6, CO20, P1, P13
Inês Natário	CO11	José Pereira	CC2
Inês Prisco	P2	José Sá Silva	P9
Inês Táboas	CO9	José Vítor Gonçalves	P29
Isabel Guimarães	CO30, P19, P20	Josiana Duarte	P47
Isabel Lopes	P4	Leal Loureiro	CO17
Isabel Seixo	CO12	Leandro M. Marques	CO20
Isabel Taveira	P47	Leonor Aleluia	P8, P33, P54
Ivanna Ostapiuk	P5, P55, P56, P57, P59	Leonor Dias	CO7, CO26, P52
Jaime Rocha	CO20	Leonor Santos-Martins	CO24
Jennifer Pires	CO19	Lília Martins	P38
Jessica Fidalgo	P5, P55, P56, P59	Liliana Pereira	CO8, CO21, P24, P32
Joana Afonso Ribeiro	CC1	Linda Azevedo Kauppila	CO21, P36
Joana Albuquerque Martins	CO33, P60	Luciano Almendra	CO5, CO22, CO24, CO25, P11
Joana Almeida	CO30, P19, P20	Luís Carlos Sousa	CO18, CO29
Joana Caires	P55, P59	Luís Cruz	CO25
Joana Fonte	CC2	Luís Dias	CC4
Joana Guimarães	P46	Luís Fontão	CO17
Joana Leal	CO9, P15	Luís Maia	P9
Joana Lima Ferreira	P2	Luís Manuel Sanchez	P57
Joana Marques dos Santos	P29	Luís Rito Cruz	CO24
Joana Matos	CO10	Luís Sousa	CO31
Joana Morais	P6	Luísa Fonseca	CO26
Joana Nápoles	P45	Luísa Nascimento-Medeiros	P43
Joana Pinto	CC5	Luísa Pinto	CO9
Joana Prata	P45	Luísa Sampaio	CO4
Joana Revés	P7	Luísa Viana Pinto	P15
Joana Romano	P62	Mafalda Castro	CC3
Joana Santos	P16	Mafalda Oliveira	CO19, P4
Joana Simões	CO24	Mafalda Vasconcelos	P7
Joana Teles Sarmento	CO10	Magda Garça	CO26
Joana Tender Vieira	CO19	Manuela Casal	CC2
Joana Vítor	P58	Margarida Albuquerque	P17

Margarida Calejo	P2	Pedro Bem	CO1
Margarida Costa Pereira	CO11	Pedro Cantista	P23, P25
Margarida Guilherme	CO8	Pedro Castro	CO7, CO21, CO26
Margarida Lopes	P1	Pedro Espada-Santos	P17
Margarida Ramos Lopes	P14	Pedro Faustino	CO5, CO21
Margarida Ribeiro	CO10, CO31	Pedro Miguel Mendes Lopes	P22
Margarida Rodrigues	CC5	Pedro N Alves	P51
Margarida Santos	P47	Pedro Pires	P48
Margarida Viana	P28	Pedro Ribeiro	P62
Maria da Paz Carvalho	P60	Pedro Sá	P38
Maria João Lima	CC3, CO14, P2	Pedro Vieira	P50
Maria João Regadas	P6	Rafael Dias	CO21
Maria José Festas	CC7	Raquel Araujo	P66, CO18, CO29, CO31
Maria Luís Silva	CO26	Raquel Botelho-Costa	P43
Maria Martin	CO33, P43	Raquel Carvalho	CC4
Maria Moreira	CO5	Raquel Costa	P62
Maria Pais de Carvalho	CO13	Raquel Rocha	CO1
Mariana Carvalho Dias	P26, P35, P49, P51	Raquel Silva	P63, P64
Mariana Martins	CO12	Raquel Vilela	P62
Mariana Reis Costa	CO2	Ricardo Dinis Sousa	CO33, P60
Mariana Santos	CC6, P14	Ricardo Maré	P1
Mariana Vargas	CO2	Ricardo Pimentel	P32
Mário Bibi	P2	Ricardo Soares dos Reis	P46
Mário Rui Silva	P27	Ricardo Varela	CC2, P9, P31
Marisa Teixeira Silva	P3	Ricardo Veiga	CO22, CO24, CO25,
Marta Alves	CO27	Rita Machado	CO22, CO24
Marta Alves	P40	Rita Ventura	CO6, CO15, CO23
Marta Coutinho	CO30, P19, P20	Rosa Amorim	P66
Marta Magriço	CO6, CO15, CO23, P30, P48	Rúben dos-Reis-Maia	P46
Marta Santiago	P61	Rui Araújo	P52
Marta Torres	CO11	Rui Armindo	P7
Miguel Castelo Branco Craveiro de Sousa	P53	Rui Brito	P23, P25, P66
Miguel Costa	P17	Rui Felgueiras	CC2, P34
Miguel Grunho	CO8, P24, P32	Rui Machado	P34
Miguel Macedo	P8, P10, P33, P37, P54	Rui Madureira	P65
Miguel Mendes	P5	Rui Silva	CO13
Miguel Quintas-Neves	CC4, CC6	Sandra Magalhães	CO31
Miguel Rodrigues	CO8	Sara Afonso	P23, P66
Miguel Seródio	CO6, CO15, CO23, P30, P48	Sara Dâmaso	P3
Miguel Viana Baptista	CO6	Sara Parreira	P26
Mónica Santos	P35	Sara Rodrigues da Silva	P47
Mónica Sousa	P7	Sara Varanda	P13
Motassem Shamasna	P10, P37	Sofia Almeida Xavier	CC6, P14
Nelson Pereira	CO30, P19, P20	Sofia Galego	CO21
Neusa Sá	CO17	Sofia Marques	CC5, P1
Nuno de Caria Ramalhão	P66	Sofia Reis Marques	CC6, CO20, CC4
Nuno Mota	P65	Sofia Toste	CO9
Nuno Ramalhão	CO31, P23, P25	Sónia Baldo	P17
Nuno Reis Carreira	P3	Susana Rosa	CO12
Olga Pires	P6	Teresa Barata Silvério	P24, P32
Orlando Galego	CO22, CO24, CO25, P11	Teresa Dias	P16, P61
Orlando Mendes	P5, P55, P56, P57, P59	Teresa Garcia	CC1
Patrícia Araújo	P63, P64	Teresa Mesquita	CO15
Patrícia Canhão	P26, P36, P49	Teresa Pinho-e-Melo	CO21
Patrícia Cravo	P61	Tiago Lorga	P30
Patrícia Cruz	P23	Tomé Matos	P17
Patrícia Marques	CC1, CO25, P11	Vanda Conceição	CO5
Patrícia Moreira	P7	Vanessa Almeida	CO2
Paula Neves	P5	Vanessa Carvalho	CO14, P2
Paula Salgado	CC3	Vasco Abreu	CC2, P12, P31
Paula Valente	P45	Vasco Sousa Abreu	P9
Paulo Almeida	P31, P34	Verónica Rodrigues	P45
Paulo Bugalho	P30	Vitor Costa Pereira	CO17
Paulo Gouveia	P6	Vitor Oliveira	CO2
Paulo Venâncio Ferreira	CO14	Vitor Tedim Cruz	CO14, CO1
Pedro Abreu	CO4, P46	Yulia Shigaeva	P47
Pedro Alberto Silva	CC7	Yuliana Eremina	CC3
Pedro Almeida	P53		

# 33.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Virtual | 12 e 13 Março 2021

Organização: Liga Portuguesa contra a Epilepsia



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 GO WITH THE FLOW: CORTICAL FUNCTIONAL CONNECTIVITY IN READING EPILEPSY

Daniel Filipe Borges<sup>1,2,3</sup>, Filipe Correia<sup>2</sup>, Alberto Leal<sup>4</sup>

1-Instituto Politécnico de Coimbra - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra; 2-Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano; 3-Programa Doutor em Neurociências - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa - Hospital Júlio de Matos  
daniel.borges@estescoimbra.pt

Reading is a complex cognitive process including visual analysis, memory functions, grapheme-to-phoneme conversion, followed by articulation and acoustic monitoring. The recruitment of a 'critical mass' of language-related areas, with synchronization and subsequent spreading of excitation in response to the epileptogenic stimulus, precipitates a clinical seizure in reading epilepsy (RE). Consequently, primary RE is considered a reflex epilepsy syndrome without stating whether it is focal or generalized. The mechanism by which supposedly 'generalized' discharges result in the expression bilateral or unilateral clinical symptoms remains controversial. The cortical and subcortical areas involved may represent both hyperexcitable cortex and constitute part of the normal reading network, as in the automatic recognition of words from letter strings, in the Visual Word Form Area (VWFA).

A 58-year-old man presented three self-limited episodes of tonic-clonic seizures in the adolescence. At the age of 38 began with myoclonic jerks of the masticatory and perioral muscles while reading aloud and/or silent reading, without, nowadays, full seizure control. Electroencephalographic studies consistently demonstrated left-hemispheric multifocal spikes or generalized discharges with seizures being triggered by reading (silent > aloud). MRI exhibited periventricular gliotic foci – Fazekas 1. To assess its focal or generalized character, as well as its neuro-anatomical substrate, we have employed a functional connectivity pipeline of procedures based in the averaged time course of the ICA (independent component analysis) constituents with the largest contribution to the spike of five dissimilar classes.

The present case of reading epilepsy with multifocal, predominantly frontal lobe activity, seems to have the source of epileptic activity near the localization of the VWFA. Its propagation throughout the physiological networks appears to be an uncharted aspect with clinical significance. This novel analysis of the dynamics of epileptic activity with functional connectivity tools leads to advanced explanatory models for focal epilepsies, via integrating neurophysiological and behavioural data.

### CO-02 PADRÃO DE PRESCRIÇÃO DE FÁRMACOS ANTI-EPILEPTICOS DOS NEUROLOGISTAS PORTUGUESES

Ana Catarina Franco<sup>1,2,3</sup>, Ana Rita Peralta<sup>1,2,3</sup>, Carla Bentes<sup>1,2,3</sup>, José Pimentel<sup>2,3,4</sup>

1-Laboratório EEG/Sono – Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Departamento de Neurociências (Neurologia), Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte (HSM-CHULN); 2-Centro de Referência para Epilepsias refratárias do HSM-CHULN, membro da Rede Europeia EpiCare; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 4-Laboratório de Neuropatologia, Departamento de Neurociências (Neurologia), HSM-CHULN  
anacfranco@gmail.com

**Introdução:** As recomendações internacionais para a prescrição de fármacos anti-epilépticos (FAE) orientam-se essencialmente de acordo com o tipo de crises/epilepsia, existindo algumas exceções. Na prática clínica, esta prescrição tem em conta múltiplos outros fatores.

**Objetivos:** Conhecer os padrões de prescrição de FAE pelos médicos neurologistas portugueses.

**Metodologia:** Questionário *on-line* (Google forms) realizado entre fevereiro-dezembro de 2020, dirigido a internos da formação específica de neurologia, neurologistas e neuropediatras. Fez-se uma análise descritiva e análise bivariada entre grupos. A significância estatística foi considerada se  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Setenta e três respostas, sendo 67 elegíveis, incluindo 44,8% internos ou neurologistas há menos de 5 anos (inclusive) e 28,4% com área de interesse em epilepsia. Os FAE de 2ª geração são escolhidos inicialmente por 75%. Para 23,9%, a epilepsia só é considerada refractária depois da falência do 3º ou 4º FAE. Na epilepsia genética generalizada (EGG), o FAE inicial é o VPA nos homens (59,7%) ou o LEV nas mulheres em idade fértil (71,6%). Na epilepsia focal, o FAE inicial é o LEV (41,8% nos homens, 53,7% nas mulheres e 67,2% no idoso). Para duoterapia, na mulher em idade fértil, 53,7% associa LTG e no idoso LEV (29,9%) ou ESL (22,4%). Médicos com > 10 anos de experiência escolhem mais frequentemente para terapêutica inicial FAE de 1ª geração ou não têm preferência entre os de 1ª e 2ª geração ( $p < 0,05$ ).

**Conclusão:** Apresentamos o primeiro trabalho que descreve os padrões de prescrição de FAE dos neurologistas portugueses. Na sua globalidade, os padrões de prescrição estão de acordo com as recomendações nomeadamente no que diz respeito às particularidades das EGG e das mulheres em idade fértil. No entanto, cerca um quarto dos inquiridos não define refratoriedade de acordo com a ILAE, o que poderá atrasar a sua referência para centros de epilepsia refratária/cirurgia de epilepsia.



## CO-03 FÁRMACOS ANTIEPILÉPTICOS E RISCO ATEROGÉNICO: RESULTADOS PRELIMINARES DO ESTUDO ELVIS

Pedro Faustino<sup>1</sup>, Cristiana Silva<sup>1</sup>, Joana Jesus Ribeiro<sup>2,6</sup>, Inês Cunha<sup>1</sup>, Emanuel Martins<sup>1</sup>, Pedro Correia<sup>3</sup>, Catarina Cruto<sup>4</sup>, José Coelho<sup>5</sup>, João André Sousa<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1,6</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Conceição Bento<sup>1</sup>, Francisco Sales<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Leiria; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 4-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Baixo Vouga; 6-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra  
pfaustino21@gmail.com

**Introdução:** A maioria dos doentes com epilepsia requer o uso crónico de fármacos antiepilépticos (FAEs). Estes fármacos têm sido associados a um aumento do risco aterogénico, contudo uma nova geração de FAEs, com menor efeito indutor do sistema citocromo P450, poderá reduzir este risco.

**Objetivos:** Analisar o risco aterogénico de FAEs indutores enzimáticos (FAEIs) vs. FAEs não indutores enzimáticos (FAENIs).

**Metodologia:** Apresentam-se os resultados preliminares de um estudo longitudinal prospetivo com 1 ano de duração. Dividiu-se os doentes em 2 grupos de acordo com o seu tratamento antiepiléptico: FAEIs (ex: carbamazepina) e FAENIs (ex: levetiracetam). A espessura íntima-média carotídea (EIM-C), medida de acordo com o *Mannheim Consensus*, foi escolhida como marcador do risco aterogénico. Foram recolhidos outros dados ultrassonográficos (placas ateroscleróticas), dados demográficos, clínicos e laboratoriais. Usaram-se métodos de estatística descritiva e inferencial.

**Resultados:** Foram incluídos 22 doentes (11 em cada grupo), 54,5% do género feminino, com idade média de 45,14 ± 12,02 anos. Não houve diferença na duração média de tratamento (anos) entre os grupos (4,75 ± 3,78 vs. 3,18 ± 3,27,  $p > 0,05$ ). A EIM-C média (0,63 ± 0,11 mm vs. 0,54 ± 0,56 mm,  $p < 0,05$ ) e a prevalência de placas ateroscleróticas (54,6% vs. 0,0%,  $p < 0,05$ ) foram significativamente superiores no grupo de doentes medicados com FAEIs vs. FAENIs. Na análise multivariada, o tipo de FAE não foi preditor independente da EIM-C (OR 0,79; IC 95%: 0,87-1,04,  $p = 0,30$ ).

**Conclusão:** Estes resultados preliminares sugerem que os doentes sob FAEIs terão maior risco aterogénico comparativamente com os FAENIs. Contudo, o tratamento antiepiléptico pode não ser o principal responsável. A idade e outros fatores de risco vascular “clássicos” poderão ter uma maior influência. O esclarecimento desta associação requer, porém, investigação adicional, à qual nos propomos com este projeto.

**Conflitos de interesse:** Estudo de iniciativa do investigador, financiado pela Bial.

## CO-04 CRISES SINTOMÁTICAS AGUDAS EM DOENTES COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO RECORRENTE

Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>, Miguel Schön<sup>1</sup>, Diana Aguiar de Sousa<sup>1,2</sup>, Ana Franco<sup>1,2,3,4</sup>, Ana Rita Peralta<sup>1,2,3,4</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1,2</sup>, Carla Bentes<sup>1,2,3,4</sup>

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 3-Laboratório de EEG/Sono, Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa

Norte; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária (EpiCARE/ European Reference Network), Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte  
mlealrato@gmail.com

**Introdução:** As crises sintomáticas agudas são frequentes no contexto de acidente vascular cerebral (AVC) isquémico. A recorrência de AVC isquémico acontece em mais de 10% dos casos em um ano, mesmo quando iniciada prevenção secundária baseada na evidência. O risco de crises durante o internamento de doentes com AVC isquémico recorrente é desconhecido.

**Objetivos:** Determinar a prevalência de crises durante o internamento em doentes com AVC isquémico recorrente.

**Metodologia:** Estudo de coorte retrospectivo, incluindo todos os internamentos consecutivos devido a AVC isquémico agudo numa Unidade de AVC de um hospital terciário, durante 5 anos. Excluíram-se os doentes com história prévia de epilepsia. Os preditores de crises nos doentes com AVC do território da artéria cerebral média (ACM) foram determinados através de um modelo multivariado de regressão logística.

**Resultados:** Incluímos 1473 doentes (1040 com AVC do território da ACM), dos quais 117 tiveram AVC isquémico recorrente (40 com AVC do território da ACM). Os doentes com um primeiro AVC tiveram um risco de crises durante o internamento igual aos doentes com AVC isquémico recorrente (46 vs. 3 doentes, 4,5% vs. 5,13%, OR 1.19, 95% CI 0.51-2.83). O risco de crises sintomáticas agudas foi semelhante nos dois grupos (4,14% vs. 5,13%, OR 1.31, 95% CI 0.55-3.11). A idade, sexo feminino e presença de transformação hemorrágica foram preditores de crises em doentes com um primeiro AVC do território da ACM, mas não em doentes com AVC recorrente. As características eletrográficas foram semelhantes entre os dois grupos de doentes.

**Conclusão:** A história prévia de AVC se associa a um aumento do risco de crises epilépticas durante o internamento por AVC isquémico agudo. São necessários estudos maiores, prospetivos, e com caracterização eletrofisiológica mais completa, para explorar o impacto da recorrência de AVC no risco de crises epilépticas.

## CO-05 ANTECIPAÇÃO DE DOENÇA VENOSA CRÓNICA GRAVE NA EPILEPSIA GENERALIZADA GENÉTICA

Joana Fonte<sup>1</sup>, Denis Gabriel<sup>1</sup>, Raquel Samões<sup>1</sup>, Joel Freitas<sup>1</sup>, João Ramalheira<sup>1</sup>, João Lopes<sup>1</sup>, António Martins Silva<sup>1</sup>, Ivone Silva<sup>1</sup>, João Chaves<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto  
joanafonte3@gmail.com

**Introdução:** As epilepsias generalizadas genéticas (EGG), têm uma predisposição genética. A interação entre genética, epilepsia e outras comorbilidades tem vindo a ser estudada. Foi relatada uma maior suscetibilidade destes doentes para perturbações cognitivas, doenças psiquiátricas e autoimunes. Existe uma forte evidência do contributo de fatores genéticos na etiologia da doença venosa crónica. A sua associação com epilepsia nunca foi estudada.

**Objetivos:** Avaliar a associação entre diagnóstico de doença venosa crónica grave (DVCG) em dois tipos de epilepsia: EGG e epilepsia do lobo temporal mesial com esclerose do hipocampo (ELTM-EH).

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos doentes com EGG e ELTM-EH seguidos no Centro Hospitalar Universitário do Porto entre 01/2016 e 12/2020 com o diagnóstico de DVCG. A DVCG

foi definida como a presença de varizes dos membros inferiores para as quais o Cirurgião Vascular propôs tratamento cirúrgico. Foram revistas as características clínicas, a presença de crises tônico-clônicas (CTC), história familiar, idade de diagnóstico da DVCG, idade da cirurgia e necessidade de reintervenção cirúrgica. A significância de diferenças entre grupos foi avaliada usando os testes de Mann-Whitney ou Fisher, conforme apropriado.

**Resultados:** Numa população de 443 doentes EGG e 244 ELTM-EH foi identificada DVCG em 11(2,5%) das EGG e em 8(3,2%) das ELTM-EH( $p=0,549$ ). Em ambos, a DVCG predominou no sexo feminino. A idade mediana de diagnóstico de DVCG foi 35 anos para as EGG e 52 para as ELTM-EH ( $p=0,001$ ). Foi verificada uma tendência para a presença de DVCG em doentes com CTC ( $p=0,055$  nas ETM;  $p=0,085$  nas EGG).

**Conclusão:** Este estudo é o primeiro a descrever uma antecipação de quase duas décadas do diagnóstico de DVCG em doentes com EGG, provavelmente por partilha de fatores genéticos recíprocos. A EGG deve ser interpretada não só como uma doença cerebral, mas também como uma patologia com suscetibilidade genética a outras doenças sistémicas.

## CO-06 CRISE EPILÉPTICA COMO APRESENTAÇÃO DE TROMBOSE VENOSA CEREBRAL, A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Pedro Guimarães<sup>1</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro  
joao\_1\_3@hotmail.com

**Introdução:** Os sintomas mais comuns de Trombose Venosa Cerebral (TVC) são cefaleia, défices neurológicos focais, alteração da consciência e crises epilépticas. Esta última manifestação está reportada na literatura como ocorrendo em cerca de 1 terço dos doentes.

**Objetivos:** Estudar a prevalência de crises epilépticas como apresentação de TVC em doentes admitidos em Unidade de AVC e posterior evolução.

**Métodos:** Análise dos doentes internados com o diagnóstico de TVC entre Fevereiro 2008 e Dezembro 2020.

**Resultados:** Relatamos crise epiléptica como principal manifestação em 28,9% dos doentes (15 num total de 52). Observa-se prevalência superior de mulheres (73,3%), tendo os doentes uma idade média de 56 anos (27-89). O internamento durou em média 14,8 dias. Foram admitidos em Serviço de Medicina Intensiva 3 doentes por evolução para estado de mal epiléptico. À admissão, 40% dos doentes apresentou-se com Crise Generalizada, 33,3% com Crise Focal e 26,7% em Crise Focal com Generalização (Classificação da ILAE, 2017). Existiu necessidade de FAE para controlo de crise em 40%, sendo possível com um fármaco em 50% dos casos. O estudo electroencefalográfico foi realizado em 9 doentes, não mostrando atividade epileptiforme em 6 destes. Em relação à localização da TVC, esta aconteceu no seio transverso em 66,7% dos doentes, seio longitudinal superior 46,7%, seio sigmóide 46,7% e veias corticais 26,7%. Verificou-se concomitante hemorragia em 46,7% dos doentes e enfarte em 33,3%. Durante o internamento, 40% dos doentes tiveram novas crises. À data de alta, em 71,4% dos casos foi instituída terapia com 1 FAE. No seguimento, verificou-se que 35,7% dos doentes toleraram redução de FAE e em 21,4% conseguiu-se suspensão, sem recorrência de crise.

**Conclusão:** As crises epiléticas são manifestação comum de trombose venosa cerebral. A sua ocorrência associa-se frequentemente a lesão parenquimatosa. O acompanhamento e gestão

correta de terapia anti-epiléptica nestes doentes são determinantes no prognóstico.

## CO-07 CRISES NEONATAIS: CLÍNICA, NEUROFISIOLOGIA, ABORDAGEM E SEGUIMENTO, NUM CENTRO PEDIÁTRICO DE REFERÊNCIA

Joana Amaral<sup>1</sup>, Pedro Correia<sup>2</sup>, Cristina Pereira<sup>1</sup>, Conceição Robalo<sup>1</sup>  
1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho  
joanacbamara@gmail.com

**Introdução:** As crises neonatais apresentam uma incidência entre 1,8-5/1000 recém-nascidos (RN). A sua caracterização clínica, etiologia e terapêutica constitui um desafio clínico.

**Objetivo:** caracterização das crises neonatais, registadas durante 5 anos, considerando a evolução clínica por um período igual ou superior a dois anos.

**Material e Métodos:** Análise retrospectiva de dados clínicos, neurofisiológicos - vídeo-electroencefalograma (v-EEG) e imagiológicos de todos os RN que registaram crises neonatais com tradução electroencefalográfica (atividade paroxística, crises electrográficas e/ou crises electroclínicas). O estudo considerou todos os casos ocorridos entre 1 de janeiro de 2010 e 31 de dezembro de 2015, com o respetivo seguimento igual ou superior a dois anos.

**Resultados:** Foram diagnosticadas crises em 85 RN, 87% nas primeiras 48 horas de vida. Em 72,9% dos casos as crises foram definidas por clínica e atividade paroxística no v-EEG, noutros 16,5% por clínica e crises electrográficas e em 10,6% por clínica e crises electroclínicas. O tempo médio de seguimento é de 4,7 anos (mín 3; máx 10). Diagnosticou-se epilepsia em 22,3% dos casos, mantendo atualmente terapêutica 15,3%. Sequelas motoras verificaram-se em 34,1% das crianças e 28% apresentaram exame neurológico normal. Registaram-se ainda 20% de óbitos no período neonatal.

**Conclusão:** As crises neonatais ocorreram maioritariamente nas primeiras 48 horas de vida. O v-EEG atempado é determinante para o diagnóstico de uma situação clínica que causa sequelas motoras em 1/3 dos casos e epilepsia em 25%.

## CO-08 A INVESTIGAÇÃO GENÉTICA NA EPILEPSIA: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL PEDIÁTRICO

Joana de Brito Chagas<sup>1</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>2</sup>, Cristina Pereira<sup>2</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>2</sup>, Carmen Costa<sup>2</sup>, Filipe Palavra<sup>2,3</sup>, Paula Garcia<sup>4</sup>, Luísa Diogo<sup>4</sup>, Margarida Venâncio<sup>5</sup>, Lina Ramos<sup>5</sup>, Conceição Robalo<sup>2</sup>  
1-Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 2-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 3-Faculdade de Medicina Universidade de Coimbra; 4-Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 5-Genética Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC)  
joanabchagas@gmail.com

**Introdução:** Na última década, têm existido avanços importantes no estudo da etiologia genética da epilepsia. O diagnóstico genético é relevante para a definição da terapêutica, do prognóstico e para o aconselhamento à família.

**Objetivos:** Analisar a orientação da investigação genética da epilepsia na prática clínica de um Hospital terciário, ilustrando a sua influência na terapêutica e prognóstico.

**Metodologia:** Estudo transversal e retrospectivo, abrangendo um período de 3 anos (2018-2020). Foram selecionados doentes que realizaram estudos genéticos para investigação etiológica de epilepsia - *array-CGH*, *single-gene*, painéis multigene (*Next-Generation-Sequencing* - *NGS*) e *Whole-Exome-Sequencing* (*WES*). Foram avaliadas variáveis demográficas, clínicas e terapêuticas.

**Resultados:** Obtivemos uma amostra de 54 doentes, 53,7% do sexo feminino, com idade mediana atual de 8,2 [4,7;12,9] anos. A idade mediana da primeira crise foi 2,0 [0,6;5,0] anos. Foi possível definir uma síndrome eletroclínica em 23 doentes (42,6%), 1/3 apresentavam encefalopatia epiléptica. Na maioria, a epilepsia associou-se a outra característica, sendo a mais frequente o atraso do desenvolvimento/déficite intelectual (72,2%). O teste genético mais requisitado foi o *array-CGH* (63,0%), seguido de estudos de *single-gene* (50,0%), sobretudo do *locus* *FRAXA*. Em 37 doentes (68,5%) foram feitos painéis *NGS* ou *WES*, tendo-se identificado variantes de significado incerto em 14 doentes. O diagnóstico genético definitivo foi possível em 13 doentes (24,1%): destacam-se 3 doentes com mutações nos genes *SCN1A*, *SNC2A* e *TSC2* e outros 3 com epilepsia genética/metabólica (duas gangliosídeos e uma mutação no gene *SLC19A3*, que codifica um transportador de tiamina). A taxa de diagnóstico molecular fornecida pelas novas técnicas de sequenciação foi 21,6%.

**Conclusão:** Identificaram-se alterações com potencial impacto na escolha do tratamento em 3 doentes. Foi possível personalizar a terapêutica nos doentes com epilepsia genética/metabólica. O diagnóstico genético teve impacto no prognóstico da epilepsia e comorbilidades associadas, assim como no acesso a aconselhamento genético.

## CO-09 NEUROPHYSIOLOGIC IMPROVEMENT AND LONG-TERM OUTCOMES IN REFRACTORY EPILEPSIES OF CHILDHOOD TREATED WITH KETOGENIC DIET

Diogo Reis Carneiro<sup>1</sup>, Cristina Pereira<sup>1,2</sup>, Inês Luz<sup>3</sup>, Nanci Baptista<sup>3</sup>, Paula Garcia<sup>3</sup>, Luísa Diogo<sup>3</sup>, Conceição Robalo<sup>1,2</sup>

1-Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Centro de Referência de Epilepsia Refratária - Hospital Pediátrico, CHUC; 3-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo - Hospital Pediátrico, CHUC diogoreiscarneiro@gmail.com

**Background:** Ketogenic diet (KD) is a low carbohydrate diet used as a treatment for refractory epilepsy of childhood (REC) and epileptic encephalopathies (EE). We aimed at studying which factors could predict long-term epilepsy control, including clinics and EEG, in a cohort of children with REC and EE.

**Methods:** Prospective monocentric cohort including patients with REC and EE who underwent treatment with KD, between 2000 and 2020. Data regarding demographics, characteristics of epilepsy, antiepileptic drugs (AED) regimen, KD side effects, and follow-up were collected. Efficacy was assessed through sequential EEG (at baseline, 3-6 months and 12-24 months after KD onset) and clinical records. Outcomes were defined as EEG improvement (encephalopathy and/or paroxysmal activity) and long-term epilepsy control.

**Results:** 40 patients were included (43% females), corresponding to 44 KD cycles. The clinical diagnosis was Lennox-Gastaut Syndrome (11), West syndrome (8), Ohtahara syndrome (5), Doose syndrome (5), other myoclonic epilepsies (4), Dravet

syndrome (2), focal epilepsies (2), Landau-Kleffner (1), FIRES (1) and POCs (1). Mean age at epilepsy onset was 1.5 years ( $\pm 1.9$ ). KD was introduced 5.8 years ( $\pm 4.5$ ) after epilepsy onset and patients remained treated for 16.9 months ( $\pm 11.1$ ). 16 patients completed the KD protocol (36%). Long-term follow-up was 13.3 years ( $\pm 6.2$ ) and revealed control of the epilepsy in 28 patients (64%, 7 without AED). KD side-effects were mild and ceased after diet suspension. Univariate analysis showed associations of a lower AED number at the beginning of the diet ( $p=0.01$ ) with EEG improvement. Myoclonic epilepsies ( $p<0.01$ ) and 12-24months EEG improvement ( $p=0.01$ ) were associated with better long-term outcomes. Logistic regression analysis showed that myoclonic epilepsies and 12-24months EEG improvement ( $p=0.01$ ) independently predicted long-term epilepsy control.

**Conclusion:** Myoclonic epilepsy and EEG improvement 12-24 months predicted long-term epilepsy control in RE and EE treated with KD.

## CO-10 CIRURGIA DE EPILEPSIA PEDIÁTRICA: ANÁLISE RETROSPECTIVA NUM CENTRO DE REFERÊNCIA

Andreia D. Magalhães<sup>1</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>1</sup>, António Gonçalves Ferreira<sup>1</sup>, Ana Catarina Franco<sup>1</sup>, Ana Rita Peralta<sup>1</sup>, Cristina Rebordão<sup>1</sup>, Diogo Simão<sup>1</sup>, Filipa Novais<sup>1</sup>, José Pimentel<sup>1</sup>, Lara Caetano<sup>1</sup>, Maria João Mendes<sup>1</sup>, Carla Bentes<sup>1</sup>, Sofia Quintas<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar de Lisboa Norte  
andreiasmagalhaes@gmail.com

**Introdução:** A cirurgia da epilepsia (CE) é cada vez mais utilizada no tratamento das epilepsias refratárias em idade pediátrica. A análise dos resultados de cada centro cirúrgico é essencial no controlo interno de qualidade e na melhoria contínua dos cuidados.

**Objetivo:** Analisar o controlo das crises epiléticas (escala de Engel) e as sequelas neurológicas incluindo desempenho cognitivo/comportamental (avaliação neuropsicológica e/ou impressão qualitativa) pós-CE (excluindo os doentes só com neuromodulação), à data da última observação.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos doentes incluídos no programa da CE do CHULN com menos de 18 anos entre 1993 e 2020.

**Resultados:** Foram incluídos 103 doentes, dos quais 76 (73,7%) submetidos a cirurgia: 43 (56,6%) aberta, 25 (32,9%) neuromodulação (VNS e DBS), 5 (6,6%) ambas e 3 (3,9%) ablativa (radiofrequência e LITT). Dos doentes submetidos a cirurgia aberta, em 37 (77%) foi ressetiva e em 11 (23%) desconectiva. As etiologias mais frequentes nos casos de cirurgia aberta e ablativa foram esclerose mesial e/ou anomalia de desenvolvimento cortical em 30 (58,8%) e lesão ocupando espaço em 17 (33,3%). A idade média à data da cirurgia foi de 10,7 anos (2 meses a 23 anos) e o tempo médio de seguimento de 7,4 anos (<1 ano a 27 anos; com *follow-up*  $n=47$ ). Na última observação, 28 (59,5%) doentes encontravam-se em Engel I: ressecção 21/33 (63,6%); desconeção 4/11 (36,4%) e ablação 1/3 (33,3%). As sequelas neurológicas ocorreram em 12 (23,5%) doentes. Em 26 ( $N=38$ ) (68,4%), registou-se uma melhoria cognitiva e/ou comportamental.

**Conclusão:** A maioria das crianças e adolescentes incluídos neste programa da CE obtiveram um resultado favorável pós-cirurgia, no controlo das crises e nas áreas cognitivas e/ou comportamentais. Embora os resultados variem com a cirurgia efetuada, estão de acordo com os dados internacionais. Esta evidência deve incentivar o apoio à referência e incremento da atividade dos programas da CE para crianças e adolescentes.

## CO-11 EPIBOX: UMA NOVA ABORDAGEM PARA AQUISIÇÕES DE LONGA DURAÇÃO COM DETEÇÃO AUTOMÁTICA DE CRISES EM EPILEPSIA

Ana Sofia Cacaís do Carmo<sup>1</sup>, Mariana Abreu<sup>1</sup>, Hugo Plácido da Silva<sup>1</sup>, Ana Luísa Nobre Fred<sup>1</sup>

1-IST - Instituto Superior Técnico / IT - Instituto de Telecomunicações  
ana.sofia.carmo@tecnico.ulisboa.pt

**Introdução:** A monitorização neurofisiológica contínua de doentes com epilepsia tem importantes aplicações clínicas e em investigação biomédica. No entanto, este registo não é feito por longos períodos, principalmente em ambulatório, pelos incómodos associados ao sistema de aquisição.

**Objetivos:** Desenvolver uma ferramenta autónoma para a aquisição de biosinais (*EpiBOX*) a partir de *wearables*; e um algoritmo para deteção automática de crises.

**Metodologia:** O *EpiBOX* foi desenvolvido com base num minicomputador, que suporta o processo de aquisição e comunicação sem-fios com os *wearables*/aplicação móvel. A segurança, versatilidade e visual discreto foram aspetos fulcrais na criação desta ferramenta. Paralelamente, a base de dados TUSZ foi utilizada para desenvolver um algoritmo de deteção automática de crises tónico-clónicas (CTC) e mioclónicas (CM), utilizando a configuração de canais Fp1-Fp2, para anotação automática.

**Resultados:** O *EpiBOX* permite a aquisição por parte de qualquer dispositivo baseado no BITalino (previamente validado para aquisição de diferentes sinais fisiológicos), armazenando e reproduzindo em tempo-real até 12 canais simultaneamente, através de uma aplicação móvel intuitiva. A sensibilidade/especificidade do algoritmo estudado na deteção de CTC e CM foi de 98.9%/99.2% e 98.2%/98.3%, respetivamente.

**Conclusão:** Foi desenvolvida uma ferramenta para aquisição simultânea de diferentes sinais fisiológicos a partir de *wearables* e ainda um algoritmo de deteção automática de CTC e CM com elevado valor preditivo. O sistema de aquisição proposto encontra-se atualmente em fase de validação, em dois hospitais portugueses. Em desenvolvimentos futuros, pretende-se expandir a deteção automática a outros tipos de crises e canais de EEG. Por último, é importante realçar que o *EpiBOX* promete diversas outras aplicações clínicas e de investigação, tanto em ambulatório como em internamento.

**Financiamento:** Este trabalho foi parcialmente financiado pela FCT/MCTES, através de fundos nacionais e, quando aplicável, cofinanciado por fundos europeus sob o projeto UIDB/50008/2020“NICE-HOME”.

**Agradecimentos:** Agradecimento especial à Dra. Ana Rita Peralta e Dra. Carla Bentes.

## CO-12 IDENTIFICAÇÃO DO INTERVALO PREICTAL DE FORMA NÃO SUPERVISIONADA UTILIZANDO DADOS DE ECG

Adriana Leal<sup>1</sup>, Mauro F. Pinto<sup>1</sup>, Fábio Lopes<sup>1</sup>, António Dourado<sup>1</sup>, César Teixeira<sup>1</sup>

1-Centro de Informática e Sistemas da Universidade de Coimbra (CISUC)  
aleal@dei.uc.pt

**Introdução:** A previsão de crises epiléticas, no caso da epilepsia refratária, é um passo necessário e decisivo para a melhoria da qualidade de vida dos respetivos doentes. Ora o

desenvolvimento de modelos de previsão de crises baseia-se em primeiro lugar na definição de um intervalo de tempo preictal, que espelhe as alterações visíveis a nível cerebral (no EEG por exemplo). Vários estudos publicados apontam para que este intervalo possa ser identificado também em informação cardiovascular. A análise do ECG tem demonstrado existirem alterações até meia hora antes da crise ocorrer. No entanto, após várias décadas de investigação no âmbito da epilepsia, continua a não haver uma definição clínica para a duração e localização deste intervalo.

**Metodologia:** Este trabalho explora a existência do intervalo preictal utilizando, pela primeira vez, técnicas não supervisionadas de aprendizagem computacional (*machine learning*). Para isso utilizam-se métodos de *clustering* que permitem identificar automaticamente a existência de um *cluster* de amostras (instantâneos do ECG) que se destaque das restantes (pertencentes ao intervalo entre crises, o interictal). Para esse fim calculou-se a variabilidade do ritmo cardíaco em dados de ECG e utilizou-se essa informação ao longo do tempo para extrair características que possam discriminar alterações indicativas da existência de um intervalo preictal. Analisaram-se 238 crises com foco no lobo temporal e registadas em 41 doentes refratários da base de dados EPILEPSIAE.

**Resultados:** Os resultados indicam que os dados de 37 doentes (41% das crises) apresentam soluções de *clustering* indicativas da existência de um intervalo preictal. Metade desses intervalos foram identificados nos 40 minutos anteriores ao onset das crises.

**Conclusão:** Embora nem todas as crises apresentem um padrão de preictal, estes resultados evidenciam o potencial da abordagem não supervisionada para analisar a verdadeira dinâmica cerebral e cardiovascular associada à ocorrência de crises epiléticas.

## CO-13 AVALIAÇÃO DA VARIABILIDADE DA FREQUÊNCIA CARDÍACA INTERICTAL E FACTORES DE RISCO PARA SUDEP EM DOENTES COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Maria Teresa Faria<sup>1</sup>, Ricardo Pinto<sup>1</sup>, Miguel Carvalho<sup>1</sup>, Ricardo Rego<sup>1</sup>, Helena Rocha<sup>1</sup>, Francisca Sá<sup>1,2</sup>, Ana Oliveira<sup>1</sup>, Manuel Campelo<sup>1</sup>, Jorge Pereira<sup>1</sup>, Francisco Rocha Gonçalves<sup>3</sup>, Hernâni Gonçalves<sup>3</sup>, Elisabete Martins<sup>3</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E; 2-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto  
mteresafaria@gmail.com

**Introdução:** Doentes com epilepsia têm frequentemente disfunção autonómica interictal. A diminuição da variabilidade da frequência cardíaca (VFC) está relacionada com mortalidade cardíaca aumentada e morte súbita arritmica, estando associada a SUDEP.

Esta diminuição resulta provavelmente de alterações induzidas nos centros autonómicos por crises epiléticas repetitivas.

Para se implementarem estratégias de prevenção, são necessários biomarcadores de um maior risco. A VFC é um candidato atractivo.

**Objetivos:** Avaliar a VFC interictal em doentes com epilepsia refractária, para identificar grupos de risco.

**Metodologia:** Avaliámos (*Holter* 48h) doentes com epilepsia refractária, internados na Unidade de Monitorização de Epilepsia, entre Jan2015 e Jun2018. Excluíram-se doentes com doença cardíaca conhecida e com frequência de crises que impedisse avaliação de 1h de traçado basal.



Analisámos RMSSD, SDNN e Frequência Cardíaca máxima (FCmáx) em 1h desse registo, em vigília, repouso, sem crises tónico-clónicas e/ou tónicas na hora prévia e na posterior, e sem outro tipo de crises nos 15 min prévios e posteriores. Calculámos o score SUDEP-7.

**Resultados:** 102 doentes (62♀), idade mediana 41 anos (16-73), duração da epilepsia mediana 16,5 anos (1-67), 55,9% com epilepsia do lobo temporal (ETL), 33% com factores de risco cardiovasculares (FRCV). O score SUDEP-7 variou entre 1 e 9.

A VFC correlacionou-se de forma negativa com a idade (SDNN,  $r=-0,404$ ,  $p<0,001$ ; RMSSD,  $r=-0,425$ ,  $p<0,001$ ; FCmáx,

$r=-0,452$ ,  $p<0,001$ ) e, exceptuando a FCmáx, com a duração da epilepsia (SDNN –  $r=-0,316$ ,  $p=0,001$ ; RMSSD –  $r=-0,322$ ,  $p=0,001$ ) e com o score SUDEP-7 (SDNN –  $r=-0,313$ ,  $p=0,001$ ; RMSSD –  $r=-0,295$ ,  $p=0,003$ ). A FCmáx correlacionou-se de forma positiva com a frequência de crises/mês ( $r=0,258$ ,  $p=0,009$ ).

A FCmáx foi significativamente inferior nos doentes com ELT ( $p=0,032$ ) ou com FRCV ( $p=0,002$ ).

**Conclusão:** A VFC está diminuída em doentes com epilepsia mais prolongada, com maior score SUDEP-7 e mais velhos, corroborando a possível utilidade desta técnica como biomarcador.

## POSTERS

### PO-01 RE-ORGANIZAÇÃO FUNCIONAL DA MEMÓRIA VERBAL NA EPILEPSIA DO LOBO TEMPORAL: CORRELAÇÃO DE ANATOMIA, DURAÇÃO E DESEMPENHO COM ÍNDICE DE LATERALIDADE

Ricardo Pires<sup>1</sup>, Gil Cunha<sup>1</sup>, Diana Duro<sup>2,3</sup>, Manuel Rito<sup>4</sup>, Francisco Sales<sup>3</sup>, Daniela Pereira<sup>1</sup>

1-Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal  
11887@chuc.min-saude.pt

**Introdução:** Em 30% dos casos de ressecção do lobo temporal anterior no hemisfério dominante, existe perda significativa da memória verbal. A avaliação das estruturas responsáveis pela formação da memória, através de Ressonância Magnética Funcional (RMF), pode auxiliar na decisão cirúrgica.

**Métodos:** Revisão de informações clínicas e imagiológicas, pré-cirúrgicas, de 26 pacientes com epilepsia refratária. Aplicado paradigma de memória verbal, consistindo em visualização de palavras e tarefa de reconhecimento. Foram localizadas ativações cerebrais para palavras memorizadas (PM) através de análise de eventos, seguido de cálculo do Índice de Lateralidade (IL) com máscara para a região fronto-temporal. A análise estatística foi efetuada com software IBM SPSS Statistics, consistindo maioritariamente em regressões lineares e correlação entre IL e outras variáveis.

**Resultados:** A lesão estrutural era bilateral em 1 paciente, esquerda em 14, e direita em 11. Os doentes com epilepsia do lobo temporal direita foram referenciados para RMF por incongruências no EEG e/ou disfunção temporal esquerda na avaliação neuropsicológica. As estruturas frontais foram as principais contribuintes para o IL em 14 pacientes, com maior relevância de estruturas mesiais em 6 pacientes. Foi identificada correlação entre o IL e duração da epilepsia ( $-0,628$ ,  $p=0,001$ ). Uma lateralização mais forte ( $>10,5$ ) associou-se a melhor desempenho (média de PM de 82%, enquanto média de 65% em lateralização fraca).

**Discussão/Conclusão:** Os resultados refletem a plasticidade neuronal secundária à disrupção, pelas lesões temporais, ao longo do tempo. Isto é especialmente relevante em lesões esquerdas, com reorganização compensatória da rede neuronal,

incluindo lateralização esperada da função da memória verbal para o hemisfério direito e/ou um impacto inesperado de estruturas frontais esquerdas para o IL, aparentando estar envolvidas na compensação da memória verbal pré-cirúrgica. Isto pode ter influência na perspetiva da RMF como marcador prognóstico do défice pós-cirúrgico. Serão necessários mais estudos para clarificar o significado real deste achado.

### PO-02 QUANTIFICAÇÃO DE FÁRMACOS ANTIEPILÉPTICOS EM SALIVA HUMANA COMO UMA NOVA FERRAMENTA DE MONITORIZAÇÃO TERAPÊUTICA

Andreia Carona<sup>1,2</sup>, Joana Bicker<sup>1,2</sup>, Rui Silva<sup>1,2</sup>, Ana Silva<sup>3</sup>, Isabel Santana<sup>3</sup>, Francisco Sales<sup>3</sup>, Amílcar Falcão<sup>1,2</sup>, Ana Fortuna<sup>1,2</sup>

1-Laboratório de Farmacologia, Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-CIBIT/ICNAS – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Centro de Epilepsia Refractária, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE, Coimbra, Portugal  
afc.carona@gmail.com

A epilepsia é uma doença neurológica comum a nível mundial, porém aproximadamente 30% dos doentes não respondem ao tratamento farmacológico disponível. A elevada variabilidade farmacocinética inter-individual confirma a necessidade de efetuar monitorização terapêutica. O soro e o plasma têm sido as matrizes biológicas mais utilizadas, mas a necessidade de um profissional de saúde habilitado para a colheita é uma desvantagem. Assim, a saliva surgiu como alternativa promissora. Por este motivo, o presente trabalho teve como objetivo desenvolver e validar uma técnica de cromatografia de elevada resolução com deteção por fotodiodos, para quantificar carbamazepina, carbamazepina-10,11-épóxido, S-licarbazepina, lacosamida e levetiracetam em saliva humana, segundo guidelines internacionais. Esta técnica demonstrou linearidade na gama de 0,2–6 mg/L (carbamazepina e carbamazepina-10,11-épóxido), 0,3–9 mg/L (S-licarbazepina), 1–30 mg/L (lacosamida) e 0,8–24 mg/L (levetiracetam). Os valores de exatidão e precisão, intra e inter-dia, variaram entre -14,76 e 13,05%. O método foi aplicado a 54 amostras de 21 doentes internados no Centro de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC.EPE) entre setembro e dezembro de 2020. Os fármacos foram também quantificados em plasma para avaliar a correlação entre as amostras das duas matrizes. Houve aprovação prévia pela Comissão de Ética do CHUC (CHUC-144-18) e da Faculdade de Medicina da Univer-

sidade de Coimbra (CE-061/2018). Os resultados evidenciaram correlações estatisticamente significativas ( $p < 0,05$ ) entre as concentrações no plasma e saliva para a carbamazepina ( $r^2 = 0,6887$ ;  $r = 0,8299$ ), carbamazepina-10,11-epóxido ( $r^2 = 0,8633$ ;  $r = 0,9291$ ), S-licarbazepina ( $r^2 = 0,5266$ ;  $r = 0,7257$ ) e levetiracetam ( $r^2 = 0,7103$ ;  $r = 0,8428$ ). Estes resultados sugerem a possibilidade de implementar monitorização terapêutica para estas moléculas utilizando amostras de saliva humana. Trata-se de uma estratégia promissora para individualizar o intervalo de concentrações terapêuticas destes fármacos e avaliar a adesão à terapêutica em regime hospitalar e ambulatório.

### PO-03 EPILEPSIA ASSOCIADA A MUTAÇÕES NO GENE *CHD2*: DESCRIÇÃO DE TRÊS CASOS CLÍNICOS.

Joana Afonso Ribeiro<sup>1</sup>, Cristina Pereira<sup>1</sup>, Sérgio Sousa<sup>2</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>1</sup>, Conceição Robalo<sup>1</sup>

1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra; 2-Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra  
joanaaribeiro87@gmail.com

**Introdução:** O espectro fenotípico da encefalopatia associada a mutações no gene *CHD2*, reportada em 2013, inclui epilepsia mioclónica e défice intelectual. As crises, habitualmente refratárias, iniciam-se precocemente e associam fotossensibilidade. Apresentamos três casos de encefalopatia-*CHD2* acompanhados no HP-CHUC.

**Casos Clínicos: Caso 1:** Adolescente, 12 anos, sexo masculino, com crises desde os 3 anos (paragem de atividade e mioclonias palpebrais), associadas a défice intelectual e alterações comportamentais. Apresenta estereotípias, cifoescoliose e distormorfismos minor. O EEG revelava um ritmo de base normal, atividade paroxística generalizada e reacção fotoparoxística. Encontra-se medicado com VPA e ETX, mantendo crises, tendo experimentado outros FAE sem resposta. O estudo por WES (*whole-exome-sequencing*) revelou mutação *de novo* em heterozigotia no gene *CHD2* – c.340C>T.

**Caso 2:** Adolescente, 11 anos, sexo feminino, com crises TCG com início aos 8 anos. Antecedentes de défice intelectual e alterações do comportamento desde os 5 anos. Os EEG apresentaram ritmo de base destruturado, com atividade paroxística generalizada associada por vezes a mioclonias palpebrais, sem resposta fotoparoxística. Atualmente está medicada com VPA, CLB e ETX, mantendo crises e um comportamento desinibido disruptivo. O estudo por painel *Next-generation-sequencing* revelou mutação *de novo* em heterozigotia no gene *CHD2* – c.2740C>T.

**Caso 3:** Criança, 9 anos, sexo masculino, com crises TCG durante o sono de início aos 21 meses. Associou perturbação do desenvolvimento e alterações comportamentais. Apresenta mioclonias, estereotípias e descoordenação. Os EEG revelaram traçados encefalopáticos, atividade paroxística generalizada, crises mioclónicas e tónicas, sem resposta fotoparoxística. Atualmente medicado com VPA e CLB, mantendo crises. Os esquemas terapêuticos prévios incluíram outros FAE, sem resposta. O estudo por WES revelou mutação *de novo* em heterozigotia no gene *CHD2* – c.4751C>G.

**Conclusão:** Nestes doentes com epilepsia/encefalopatia mioclónica, as novas técnicas de sequenciação permitiram o diagnóstico molecular de uma causa infrequente de encefalopatia epilética. Destacam-se as marcadas alterações comportamentais e a refratariedade.

### PO-04 MIOCLONIAS CERVICAIS MIMETIZANDO UMA DOENÇA DO MOVIMENTO

Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Diana Matos<sup>2</sup>, Margarida Ramos Lopes<sup>1</sup>, Octávia Costa<sup>1</sup>, Sofia Rocha<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>, Célia Machado<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Hospital de Santa Luzia  
ferreira.andreiacs@gmail.com

Definem-se mioclonias como contrações musculares bruscas, involuntárias e de breve duração, que podem ser restritas a um grupo de fibras musculares, envolver todo o músculo ou vários músculos. As mioclonias nos idosos estão geralmente relacionadas com doença sistémica ou síndromes demenciais.

Senhora de 81 anos, autónoma e cognitivamente íntegra, com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes *mellitus* e neoplasia uterina, recorre ao serviço de urgência por movimentos involuntários da cabeça que descreve como se estivesse a dizer “não”, com duração de segundos e associados a maior dificuldade em articular as palavras. Negava traumatismo, ingestão de estimulantes ou qualquer alteração medicamentosa recente. Ao exame físico encontrava-se apirética e objetivaram-se escassas mioclonias de amplitude moderada na região cervical e no tronco. A doente manteve abertura ocular durante os episódios, sem alteração da linguagem e sem disartria. Sem outras alterações ao exame neurológico. Analiticamente apresentava lesão renal aguda e urina tipo II com leucocitúria e nitritúria. Realizou EEG durante o qual se repetiram estes episódios, traduzidos em atividade epilética (pontas rítmicas) anterior bilateral e generalizada. O estudo de imagem por RM crânio-encefálica excluiu lesão estrutural. Iniciou Levetiracetam 1000mg/dia, com remissão completa dos episódios.

As mioclonias corticais de etiologia metabólica são frequentes na nossa prática clínica, mas o seu reconhecimento pode revelar-se desafiante. Apresentamos um caso de mioclonias onde prevalece o envolvimento cervical, mimetizando um tremor cefálico negativo. Destacamos ainda a importância do EEG no serviço de urgência.

### PO-05 EPILEPSIA PARTIALIS CONTINUA DA PAREDE ABDOMINAL NO CONTEXTO DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Daniela Santos Oliveira<sup>1</sup>, Mariana Branco<sup>2</sup>, Peter Grebe<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho  
daniela.s.oliveira@chedv.min-saude.pt

**Introdução:** Uma das causas mais comuns de epilepsia *partialis* continua (EPC) no adulto é a doença cerebrovascular. Uma manifestação rara é a EPC com crises da parede abdominal (EPC-A) estando descritos muito poucos casos. Na globalidade dos casos, de todas as etiologias, estão descritas crises com origem frontal, parietal, occipital e no tronco cerebral.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 82 anos, com múltiplos fatores de risco cardiovasculares e TACI direito cardioembólico meses antes, sem outros fatores de risco relevantes para epilepsia, internada por novo AVC isquémico, cortico-subcortical, fronto-parieto-temporo-insular direito. No primeiro dia de internamento, apresentou episódios frequentes e prolongados de contração involuntária e rítmica da parede abdominal esquerda, por vezes com flexão rítmica, síncrona da coxa esquerda e movimentos cefálicos ipsiversivos. O estudo analítico era normal e no vídeo-

-EEG registaram-se múltiplos eventos sugestivos de crises focais motoras sem clara alteração da consciência; apresentando traçado com disfunção regional temporal direita sem registo de actividade epileptiforme ou claro padrão ictal à superfície. Pela semiologia sugestiva e por persistência das manifestações, com prejuízo da ventilação, assumiu-se um estado de mal focal (EPC-A) e fizemos medicação cumulativa com lacosamida 400mg ev + 300mg/dia po e levetiracetam 3g, ficando controlada em dois dias e sem recorrência das crises até à alta.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de EPC-A de etiologia cerebrovascular. Dada a extensão da nova lesão isquémica e a ausência de actividade epileptiforme no EEG de superfície, não é possível determinar a origem topográfica das crises neste caso. Contudo, este corrobora a literatura de que várias localizações anatómicas podem-se apresentar como zonas epileptogénicas e sintomatogénicas de EPC-A devido à organização complexa do homúnculo, variabilidade individual, reorganização do córtex motor ou propagação através das camadas profundas; e que a EPC-A se pode apresentar sem actividade epileptiforme no EEG de superfície devido a um presumível foco profundo.

## PO-06 MIOCLÓNUS GENERALIZADO INDUZIDO PELA TERAPÊUTICA NO DEFEITO DO METABOLISMO INTRACELULAR DA COBALAMINA CBLD: UM DIAGNÓSTICO A TER EM MENTE

**Cláudia Marques-Matos<sup>1</sup>, Teresa Painho<sup>1</sup>, Ana Isabel Dias<sup>1</sup>, Andreia Pereira<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>, Marta Oliveira<sup>3</sup>, Rita Lopes Silva<sup>1</sup>, Sofia Duarte<sup>1</sup>, Ana Cristina Ferreira<sup>4</sup>, Sílvia Sequeira<sup>4</sup>, Sandra Jacinto<sup>1</sup>**

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 3-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 4-Unidade de Doenças Metabólicas Pediátricas, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central  
marques.matos.claudia@gmail.com

**Introdução:** Movimentos involuntários são uma das manifestações clínicas dos defeitos do metabolismo intracelular da cobalamina, e estão também descritos com o início da terapêutica com vitamina B12, em casos de défice de cobalamina infantil. São frequentemente perturbações do movimento, embora existam também crises epiléticas.

**Caso Clínico:** Menino com 16 meses, com o diagnóstico de defeito do metabolismo intracelular da cobalamina tipo CblD e défice carencial de cobalamina, medicado com hidroxocobalamina (OHCbl) 1mg IM, betaína 300mg 2id e ácido fólico 5mg 1id. Recorreu ao serviço de urgência 24h após a 6ª toma de OHCbl, com movimentos involuntários arritmicos e irregulares, quase contínuos, envolvendo predominantemente o membro inferior esquerdo mas também o membro superior direito e a face, associados a desvio tónico do olhar para cima.

Assumida a suspeita de estado de mal epilético, realizou por via EV, diazepam, levetiracetam, fenitoína e fenobarbital, sem clara melhoria clínica. Realizou TCCE que não revelou alterações de novo. Assinalava-se hiperlactacidémia 8.8mmol/L e anemia macrocítica, sem elevação da amónia e com marcadores inflamatórios negativos.

Admitido na UCIP, foi escalada a terapêutica até levetiracetam 40mg/kg/d, fenitoína 4.6mg/kg/d, fenobarbital 5mg/kg/d e clonazepam 0.04mg/kg/d. O estado de vigília aparentemente preservado, apesar das mioclonias bilaterais, a par da ausência

de alterações dos parâmetros vitais com os movimentos, levantou a suspeita de etiologia não epilética. O EEG realizado durante os movimentos não revelou actividade epileptiforme.

Com a suspensão dos fármacos anti-epiléticos, excetuando o levetiracetam, o estado de consciência melhorou. Dado o nível elevado de vitamina B12 concomitante, foi suspensa temporariamente a terapêutica com OHCbl e as mioclonias foram diminuindo de intensidade e frequência ao longo de 3 semanas.

**Conclusão:** Salientamos que as perturbações do movimento estão descritas com o início da terapêutica com vitamina B12. Este caso ilustra também a importância do EEG no diagnóstico diferencial com epilepsia para evitar iatrogenia.

## PO-07 DÉFICE DO TRANSPORTADOR 2 DA TIAMINA – CASO CLÍNICO DE ENCEFALOPATIA EPILÉTICA DE ETIOLOGIA METABÓLICA TRATÁVEL

**Crisbety Pinho<sup>1</sup>, Joana Ribeiro<sup>2</sup>, Ana Ferraz<sup>3</sup>, Bruno Gomes<sup>4</sup>, Luísa Diogo<sup>3</sup>, Cristina Pereira<sup>2,5</sup>**

1-Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Neuropediatria, Hospital Pediátrico, CHUC; 3-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Hospital Pediátrico, CHUC; 4-Serviço de Neuroradiologia, CHUC; 5-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Hospital Pediátrico, CHUC  
crisbetypinho@gmail.com

**Introdução:** O défice do transportador 2 da tiamina (THMD2; MIM#607483) é uma doença rara causada por mutações patogénicas do gene *SLCN19A3*. Caracteriza-se por encefalopatia aguda, com lesões simétricas nos gânglios da base, tálamo e substância cinzenta periaquedutal de etiologia metabólica.

**Caso Clínico:** Recém-nascida de 28 dias, observada por episódios de desvio ocular para a direita, opistótonos e movimentos tónico-clónicos generalizados. Apresentava irritabilidade que alternava com letargia desde os dois dias anteriores e dificuldades alimentares desde o nascimento, sem recuperação do peso. A gravidez, o parto e a somatometria ao nascimento foram normais, tal como o rastreio neonatal alargado.

À admissão, destacava-se ausência de contacto visual, choro fraco, hipotonia generalizada e posição cervical preferencial para a direita.

A RM-CE revelou extensas áreas lesionais simétricas e bilaterais cortico-subcorticais generalizadas, com restrição à difusão no núcleo lentiforme, cápsula interna, pedúnculos cerebrais e protuberancial e área esplénica do corpo caloso; em T1 e T2 áreas heterogéneas na região pericentral, com hipersinal em T1; espectroscopia com pico de lactato. O eletroencefalograma mostrou um ritmo de base encefalopático e actividade paroxística multifocal. A investigação laboratorial incluindo aminoácidos, ácidos orgânicos e acilcarnitinas foi normal, exceto hiperlactacidémia.

Iniciou antiepilético (AE) e suplementação oral com tiamina, biotina, riboflavina e coenzima Q10, com melhoria dois dias depois, tendo tido alta ao quinto dia de tratamento. O estudo genético revelou uma mutação homozigótica patogénica do *SLC19A3* (c.74dupT).

Atualmente com 15 meses, está medicada com dois AE e tiamina-biotina. Apesar da melhoria inicial, tem um grave atraso de desenvolvimento e hipertonia generalizada. Mantém espasmos e mioclonias, pelo que iniciou dieta cetogénica.

**Conclusão:** As doenças responsivas à tiamina como THMD2 devem ser sempre consideradas em lactentes com encefalopatia epilética aguda e lesões dos núcleos caudado e putamen. Apesar de responderem à tiamina-biotina, neste caso foi necessário manter AE e associar dieta cetogénica.

## PO-08 PROJETO LINCE: UM DIAGNÓSTICO RÁPIDO DE CERIODOLIPOFUSCINOSES NEURONAIS

Paulo Gaspar<sup>1</sup>, Manuela Santos<sup>2</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>3</sup>, Laura Vilarinho<sup>1</sup>

1-Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr Ricardo Jorge, Porto, Portugal; 2-Liga Portuguesa Contra a Epilepsia, Porto; 3-Sociedade Portuguesa de Neuropediatria, Porto proj.linice@gmail.com

**Introdução:** As CeroidoLipofuscinoses Neuronaes (CLN) são um sub-grupo heterogéneo de doenças neurodegenerativas dentro das doenças lisossomais de sobrecarga, com aparecimento essencialmente na infância. A epilepsia refratária e o atraso na aquisição da linguagem na 1ª infância são habitualmente as primeiras manifestações de CLN2. Estes dois sintomas são comuns, mas observá-los em conjunto na primeira infância deve ser o alerta para rastrear esta patologia. A história natural da doença demonstra que a partir dos 18 meses é possível observar atraso e/ou regressão na linguagem, atraso motor e, entre os 3-4 anos de idade, observa-se perda da acuidade visual, ataxia e epilepsia. Esta epilepsia é de difícil tratamento, sendo a perda cognitiva grave. No espaço de dois anos, estas crianças ficam em estado vegetativo com marcada atrofia cerebral, ataxia, disartria e mioclonias, com uma esperança de vida de cerca de 8-12 anos.

**Objetivo:** Recentemente, em Portugal, surgiu o Projeto LINCE, com o intuito de sensibilizar os clínicos para a importância de um diagnóstico precoce para a CLN. O Projeto LINCE é uma parceria científica da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria e da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia, com a parceria laboratorial do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge.

**Metodologia:** Este projeto é uma ferramenta de diagnóstico disponível em Portugal para CLN1 e CLN2 e tem como objetivos principais: a divulgação dos sinais de alerta que permitam equacionar o diagnóstico de uma CLN e a disponibilização de uma ferramenta que possibilite o estudo e diagnóstico destas patologias mais precocemente. De modo a diagnosticar a CLN1 e a CLN2, são realizadas diferentes determinações enzimáticas em sangue colhido sobre papel de filtro (Guthrie card).

**Discussão e Conclusão:** O Projeto LINCE permite de uma forma fácil e económica identificar e caracterizar casos de CLN existentes na idade pediátrica o mais precocemente possível.

## PO-09 EPILEPSIA TEMPORAL COM CARACTERÍSTICAS AUDITIVAS – DA CLÍNICA À GENÉTICA

Marta Soares Ribeiro<sup>1</sup>, Sofia Quintas<sup>2</sup>

1-Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Unidade de Neuropediatria e Centro Referência Epilepsia Refratária do CHULN-HSM, Lisboa, afiliada da rede Epicare e Serviço de Pediatria do Hospital Beatriz Ângelo, Loures martaconstantinoribeiro@gmail.com

**Introdução:** A epilepsia com características auditivas é uma epilepsia focal de início temporal caracterizada por aura auditiva ou defeito de compreensão. Estão descritas formas familiar (autossómica dominante) e esporádica; ambas associadas a mutações em vários genes, nomeadamente *LG11* e *RELN*.

**Casos Clínicos:** Adolescentes do sexo masculino, com epilepsia de início aos 13 anos. Antecedentes familiares negativos. Primeiro caso com crise inaugural focal motora com alte-

ração da consciência. Crises subsequentes com aura auditiva (alucinações simples e complexas, ilusões positivas e negativas) e numa delas alucinação visual; seguida, ou não, de crise focal não motora com alteração da consciência. Primeiro EEG com atividade lenta fronto-temporal bilateral; subsequentes sem alterações. RM-CE com lesões corticais cerebelosas esquerdas. Exame citoquímico do LCR e pesquisa de anticorpos neuronais negativa. Controlo das crises com carbamazepina um ano depois. Suspendeu terapêutica após 3,5 anos em remissão. Reaparecimento das crises (focais motoras com evolução bilateral, sem aura auditiva) 1 mês depois; medicado com levetiracetam e lamotrigina com controlo das mesmas em 6 meses. Identificada mutação no gene *RELN* em heterozigotia. Co-morbilidades neuro-psiquiátricas (perturbação do espectro do autismo; défice de atenção; perturbação de ansiedade).

Segundo caso com crises com aura auditiva (alucinações simples e complexas) seguidas, ou não, de crise focal motora com evolução para bilateral tónico-clónica. RM-CE e EEG seriados sem alterações. Controlo com eslicarbazepina 1 ano depois. Após 2 anos em remissão suspendeu terapêutica. Seis meses depois as crises recorreram, com semiologia sobreponível. Controlado agora com lamotrigina. Identificada mutação em heterozigotia do gene *LG11*. Co-morbilidade: dificuldade na evocação de palavras após início das crises.

**Conclusão:** O diagnóstico clínico da epilepsia com características auditivas pode ser desafiante, nomeadamente na idade pediátrica (descrição semiológica difícil; EEG e RM-CE normais em muitos casos). A identificação de etiologia genética permite maior certeza diagnóstica, melhor definição do prognóstico e adequação da abordagem terapêutica.

## PO-10 EPILEPSIA NAS CROMOSSOMOPATIAS

André Costa<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Maria do Céu Branco<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Pedro Guimarães<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal andre.ja.costa@hotmail.com

**Introdução:** As cromossomopatias perfilam-se como uma das etiologias da epilepsia, e deverão ser equacionadas sempre que a sua causa é desconhecida e/ou na presença de certos achados clínicos, nomeadamente dismorfismos, malformações do SNC e atrasos do desenvolvimento psicomotor. Uma avaliação convencional do cariótipo torna-se fundamental, no entanto, em determinadas situações, deve ser complementada com outras técnicas.

**Objetivos:** Estudar as características da epilepsia de doenças cromossomopatias.

**Métodos:** Estudo observacional descritivo dos casos com epilepsia e cromossomopatias entre 2004-2020, conduzido retrospectivamente a partir de uma base de dados hospitalar.

**Resultados:** Identificaram-se um total de 12 casos, com idades compreendidas entre os 5 e os 60 anos ( $\bar{x}$  = 34,75 anos), 8 destes do sexo masculino (67%). Foram constatadas crises de início generalizado em 8 doentes (67%) e crises de início focal e generalizado em 3 deles (25%). Em 1 doente (8%), o tipo de crise permaneceu como de início desconhecido. Em metade da nossa amostra, 6 doentes, a cromossomopatia presente foi uma aneuploidia (Trissomia do 21/Síndrome de Down), sendo nos restantes classificada como estrutural (translocações e deleções). O EEG revelou-se normal em 5 doentes (42%). Em três (25%) evidenciou-se uma atividade epileptiforme focal, num (8%) atividade epileptiforme bifocal, e noutra (8%) atividade epileptiforme generalizada. Foi ainda relatada disfunção



cerebral difusa no EEG de 2 doentes (17%). A grande maioria dos casos, 8 (75%), tinham a sua epilepsia controlada em monoterapia, ao passo que 2 deles apresentavam refratariedade à terapêutica anti-epiléptica.

**Conclusão:** Não obstante a natureza descritiva e unicêntrica deste estudo, realça-se a importância do reconhecimento das cromossomopatias como uma etiologia, ainda que relativamente rara, de epilepsia. Com o advento e o acesso cada vez mais facilitado a novas técnicas de diagnóstico, prevê-se que as cromossomopatias assumam um papel mais preponderante neste contexto.

## PO-11 ESTADO DE MAL FEBRIL COM EVOLUÇÃO PARA ENCEFALOPATIA GRAVE – SEGUINDO A COMPLEXIDADE DA EPILEPTOGÊNESE E DA LESÃO NEURONAL ICTAL

**Silvia Jorge**<sup>1</sup>, **Cláudia Marques-Matos**<sup>1</sup>, **Andreia Pereira**<sup>1</sup>, **Ana Isabel Dias**<sup>1</sup>, **Rita Silva**<sup>1</sup>, **Carla Conceição**<sup>2</sup>, **José Pedro Vieira**<sup>1</sup>, **Sandra Jacinto**<sup>1</sup>, **Sofia Duarte**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de S. José – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE  
silviajorge@gmail.com

**Introdução:** Na fisiopatologia do espectro das convulsões febris (CF) estão identificados genes de susceptibilidade com expressão fenotípica de gravidade variável. Estes concorrem com processos imuno-inflamatórios e do desenvolvimento cerebral para a epileptogênese e/ou progressão para estado de mal. Apresentamos um caso que ilustra a complexidade na interação destes mecanismos.

**Caso Clínico:** Menina saudável, aos 22 meses teve primeira CF focal autolimitada, EEG normal. Aos 26 meses, encontrada de manhã febril, com vômito na cama, pouco reactiva, com clônias da perna direita que generalizaram, desvio ocular direito. Fez diazepam rectal, transportada ao hospital da área de residência. Analiticamente, destacava-se ureia 69g/dL, PCR 2,41mg/dL, PL 4 leucócitos/ $\mu$ L. TC-CE normal. Transferida para o nosso Hospital sob ceftriaxone e aciclovir, por persistir pouco reactiva, com hemiparésia direita. A RM mostrou áreas de alteração de sinal cortical temporo-occipital, de predomínio esquerdo, sugestivas de alteração pos-ictal. Teve 2 crises clónicas direitas, iniciou levetiracetam, foi admitida na UCIP. O EEG revelou lentificação global assimétrica, sobretudo esquerda, e actividade paroxística temporo-occipital homolateral. Até D3 manteve-se estuporosa, com crises frequentes, focais ora esquerdas ora direitas, apesar da escalada com anti-epilépticos, necessitando de anestesia para controlo das crises. A RM em D4 evidenciou agravamento: alteração de sinal difusa hemisférica esquerda, com efeito de massa, coexistindo alterações à direita, cortico-subcorticais. Fez imunoglobulina seguida de pulso de metilprednisolona. Completou investigação etiológica metabólica, infecciosa e imunomediada, normal.

Evoluiu com epilepsia, tetraparésia assimétrica de predomínio direito e disfunção cognitiva grave. Foi identificada variante em heterozigotia no gene *GABRG2*, não descrita, de significado indeterminado. Prossegue estudo familiar.

**Conclusão:** As alterações clínicas, neuroradiológicas e electrofisiológicas sugeriram o diagnóstico de síndrome de hemiconvulsão-hemiplegia-epilepsia, fenótipo não descrito como mutação *GABRG2*. Contudo, a variante identificada suporta a suspeita inicial de susceptibilidade neuronal excessiva. Esta deve ser investigada na presença de desproporção significativa entre clínica ictal e a encefalopatia.

## PO-12 SÍNDROME DE POLAND E EPILEPSIA – UMA RELAÇÃO DE ACASO?

**Cristina Rosado Coelho**<sup>1</sup>, **Joana Jesus Ribeiro**<sup>2</sup>, **Joana Parra**<sup>3</sup>, **Pedro Correia**<sup>4</sup>, **Francisco Sales**<sup>5</sup>

1-Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar de Leiria; 3-Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 4-Serviço de Neurologia - Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 5-Centro de Referência de Epilepsia Refratária - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra  
cristinamrosado3@gmail.com

**Introdução:** A síndrome de Poland é uma condição congénita rara caracterizada classicamente por ausência do músculo grande peitoral associada a alterações da parede torácica e do membro superior ipsilaterais. Esta síndrome tem sido associada a outras manifestações sistémicas (cardíacas, gastro-intestinais, génito-urinárias, pulmonares, neurológicas). Poucos casos com epilepsia foram reportados e insuficientemente caracterizados do ponto de vista clínico, imagiológico e neurofisiológico.

**Caso Clínico 1:** Homem, 45 anos, síndrome de Poland à direita, com crises epilépticas focais com alteração do estado de consciência desde os 22 anos de idade. O vídeo-EEG mostrou atividade paroxística inter-ictal temporal direita e crises electroclínicas com sinal lateralizador para o hemisfério direito, com EEG ictal frontal direito. A RMCE foi negativa.

**Caso Clínico 2:** Mulher, 26 anos, restrição do crescimento intra-uterino, artéria umbilical única, síndrome de Poland, microcefalia, fenda palatina, surdez, hipotonia generalizada, baixa estatura, grave atraso do desenvolvimento psicomotor. Início da epilepsia aos 22 anos de idade. O vídeo-EEG revelou encefalopatia com sinais de maior disfunção fronto-temporal esquerda e atividade paroxística inter-ictal na mesma localização. Crises electroclínicas focais, com sinal lateralizador para o hemisfério esquerdo e EEG ictal lateralizado ao hemisfério esquerdo. A RMCE revelou discreta atrofia cortical. O estudo metabólico foi negativo. O estudo genético (WES) revelou 2 variantes de significado incerto, aguardando estudos de segregação.

**Conclusão:** Estes 2 casos clínicos representam a rara associação entre a síndrome de Poland e epilepsia focal. A literatura, incluindo uma série de 20 doentes e alguns casos clínicos, demonstra o pleomorfismo do fenótipo da síndrome de Poland. A epilepsia foi reportada em 5 casos, não tendo sido referida a investigação realizada na maioria, excepto num caso em associação com malformações cavernosas. Destacamos a importância de esclarecer a fisiopatologia subjacente à síndrome de Poland, de forma a compreender se a epilepsia surge em relação causal ou casual.

## PO-13 EPILEPSIAS ASSOCIADAS A ANTICORPOS ANTI-NEURONAIS: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

**Diogo Costa**<sup>1</sup>, **Joana Lopes**<sup>1</sup>, **Cátia Iracema Morais**<sup>2</sup>, **Paula Carneiro**<sup>2</sup>, **Esmeralda Neves**<sup>2</sup>, **Inês Carrilho**<sup>3</sup>, **Sónia Figueiroa**<sup>3</sup>, **Manuela Santos**<sup>3</sup>, **João Chaves**<sup>1,4</sup>, **Ernestina Santos**<sup>1,4</sup>, **Ana Martins da Silva**<sup>1,4</sup>, **Raquel Samões**<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Imunologia Clínica, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar - Universidade do Porto  
diogomccosta@gmail.com

**Introdução:** A autoimunidade está a ser crescentemente reconhecida enquanto possível causa de epilepsias de etiologia previa-

mente indeterminada, consideradas mais refratárias ao tratamento antiepiléptico e responsivas a tratamentos imunomoduladores.

**Objetivo:** Caracterizar os doentes com epilepsia associada a anticorpos anti-neuronais em seguimento num hospital terciário.

**Metodologia:** Recorrendo à base de dados do Serviço de Imunologia Clínica, foram identificados todos os doentes com anticorpos anti-neuronais positivos no soro e/ou LCR pedidos em contexto de suspeita de encefalopatia/epilepsia/demência autoimune no período entre 2016 a 2020, seleccionando-se aqueles que cumpriam critérios diagnósticos para epilepsia (ILAE 2014). Foi feita uma análise retrospectiva dos processos clínicos.

**Resultados:** Entre 207 doentes com positividade para anticorpos anti-neuronais, 33(16%) preenchem critérios diagnósticos para epilepsia: 20(61%) do sexo masculino, idade média de 54 anos à data de testagem. Vinte e dois(67%) tinham anticorpos contra antigénios intracelulares positivos e 11(33%) contra antigénios da superfície celular. Os anti-neuronais identificados incluíam anti-GAD65(n=8;24%), anti-NMDAR(n=7;21%), anti-Ma2(n=6;18%), anti-CASPR2(n=4;12%), anti-zic4(n=2;6%), anti-LG11(n=1;3%), anti-Yo(n=1;3%), anti-anfifisina(n=1;3%), anti-recoverina(n=1;3%) e anti-SOX1(n=1;3%). Cinco(15%) tinham tumor associado. Crises focais com perturbação da consciência foram o tipo mais frequentemente reportado(n=23;70%), a maioria com início motor(n=13;57%) ou com paragem psicomotora(n=10;43%). Um terço dos doentes apresentou-se como epilepsia refratária. Vinte e sete doentes(82%) apresentavam alterações no EEG, em 21(64%) actividade paroxística. O LCR tinha características inflamatórias em 18(55%) e 9(27%) apresentavam achados sugestivos de encefalite na RM cerebral. Vinte e dois doentes(67%) foram tratados com imunoterapia; tempo mediano entre primeira crise e tratamento foi 1 mês; tratamento mais utilizado foi a metilprednisolona endovenosa(n=16;48%). Vinte e quatro(73%) doentes estavam livres de crises à data da última consulta (tempo de seguimento 1-420 meses), com apenas 5(15%), todos com anticorpos contra antigénios intracelulares, a manter mais do que 1 fármaco antiepiléptico, e apenas 6(18%) a manter imunoterapia crónica.

**Conclusão:** Epilepsias associadas a anticorpos anti-neuronais podem apresentar-se com curso clínico maioritariamente favorável.

## PO-14 K<sup>+</sup>-CL<sup>-</sup>-COTRANSPORTER (KCC2) AS A NOVEL THERAPEUTIC STRATEGY FOR EPILEPSY

Miranda Mele<sup>1</sup>, Cinzia Miarelli<sup>1</sup>, Giorgio Belperio<sup>1</sup>, Giovanna Lombardi<sup>1</sup>, Filipe Duarte<sup>1</sup>, Rui O. Costa<sup>1</sup>, Carlos B. Duarte<sup>1</sup>  
1-Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC)  
miranda.mele@gmail.com

**Introduction:** Chloride (Cl<sup>-</sup>), together with bicarbonate (HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>), is the most abundant free anion in animal cells and plays a key role in neuronal signalling. Thus, in the CNS, Cl<sup>-</sup> is involved in the regulation of cellular pH, cell volume, salt and water transport and in the stabilization of the membrane potential. The major Cl<sup>-</sup> permeable channels are those gated by the neurotransmitter GABA, which regulate excitability in neurons. Intracellular Cl<sup>-</sup> homeostasis in neurons is also controlled by the activity of two cation chloride co-transporters, K<sup>+</sup>-Cl<sup>-</sup> cotransporter KCC2 and Na<sup>+</sup>-K<sup>+</sup>-Cl<sup>-</sup> cotransporter NKCC1, that extrude and import chloride, respectively. Neurological disorders, including epilepsy, have been associated with altered neuronal intracellular chloride ([Cl<sup>-</sup>]<sub>i</sub>) homeostasis. KCC2 down-regulation and/or NKCC1 up-regulation contribute to the accumulation of Cl<sup>-</sup> within neurons in different disorders of the nervous system,

affecting the inhibitory GABA signalling.

**Objectives:** The present work is aimed at investigating the effect of Status Epilepticus (SE) on KCC2 surface expression and how activation of KCC2 under these conditions may prevent the alterations in the [Cl<sup>-</sup>]<sub>i</sub>.

**Methodology:** In vitro, SE was mimicked by transient incubation of cultured hippocampal neurons in a solution lacking Mg<sup>2+</sup>, which induces the development of spontaneous action potentials. The alteration of [Cl<sup>-</sup>]<sub>i</sub> was evaluated by transfecting hippocampal neurons with Clomeleon dye for Cl<sup>-</sup> coupled to confocal live imaging. Changes in KCC2 surface expression were determined by immunocytochemistry and live imaging analysis.

**Results and Conclusion:** The results showed that SE down-regulated KCC2 surface expression, which was correlated with increased [Cl<sup>-</sup>]<sub>i</sub>. Interestingly, the KCC2-selective activator CLP257 reduced the effect of SE on KCC2 membrane expression, preventing the alterations in the [Cl<sup>-</sup>]<sub>i</sub> homeostasis.

These results suggest that KCC2 stimulation may be a successful therapeutic strategy to restore inhibition and normal neuronal function in pathological conditions characterized by an impairment in Cl<sup>-</sup> transport, such as in epilepsy.

## PO-15 EEG AMBULATÓRIO DE LONGA DURAÇÃO EM EPILEPSIA: AVANÇOS TÉCNICOS E PROMESSAS

Alberto Leal<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa  
a.leal@neuro.pt

**Introdução:** A técnica de EEG Ambulatório de Longa Duração (aEEG) teve impacto significativo na Epilepsia ao permitir estudar distúrbios da electrogénese, frequentemente raros, difíceis de documentar em exames de curta duração. A maior acessibilidade e menor custo são benefício em relação aos registos Video-EEG prolongados. No entanto apresenta algumas: não sendo permitido reduzir a medicação anti-epiléptica, é difícil obter registos ictais; a informação semiológica das crises é deficiente; em casos com necessidade de monitorização ao longa duração, o aEEG torna-se dispendioso e mal tolerado.

**Objetivos:** Rever avanços técnicos do aEEG com impacto no estudo da Epilepsia. Sugerir aplicações clínicas das novas possibilidades.

**Resultados:** O aparecimento de baterias portáteis ("power-banks") possibilita actualmente estender o período de registo autónomo das tradicionais 24h para 72h, triplicando a probabilidade de detectar eventos raros. Uma análise comparativa de 30 aEEGs de 24h e de 72h evidenciou aumento significativo na detecção de crises. A autonomia aumentada permite registar durante o fim de semana, minimizando o impacto social do estudo.

A capacidade para associar video-EEG sincronizado ao aEEG ultrapassa a deficiente caracterização semiológica das crises registadas relativamente ao video-EEG hospitalar.

A implementação de inquéritos estruturados pós-ictais em equipamentos "wearable" aumenta a qualidade do registo da informação subjectiva associada às crises.

O aparecimento de equipamentos miniaturizados ("wearables") com um número reduzido de canais mas qualidade de sinal de nível médico, fornece grande flexibilidade na implementação de protocolos abreviados de fácil implementação, reduzidos custos e excelente tolerabilidade. Ilustramos estas possibilidades com casos clínicos de monitorização do efeito terapêutico no síndrome de Ponta-Onda Contínua do Sono, quantificação de crises generalizadas, monitorização de crises temporais.

**Conclusão:** Os avanços na autonomia, associação a video-

-EEG e miniaturização dos equipamentos aEEG oferece grande flexibilidade para uma gama alargada de estudos na epilepsia, aumentando de forma relevante o seu contributo clínico.

## PO-16 METODOLOGIA DO EEG DE ALTA RESOLUÇÃO NO ESTUDO DAS EPILEPSIAS

**Daniel Carvalho**<sup>1,2</sup>, **Alberto Leal**<sup>3</sup>

1-Serviço de Neuropediatria - Hospital de Dona Estefânia - CHULC; 2-Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa; 3-Unidade Autónoma de Neurofisiologia - Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa alberto.leal@chpl.min-saude.pt

**Introdução:** O EEG convencional padece de diversas limitações, parte das quais podem ser atribuídas ao reduzido número de eléctrodos utilizados para caracterizar os potenciais eléctricos no escalpe. O EEG de Alta Resolução (HR-EEG) aumenta significativamente o número de eléctrodos e os excelentes resultados obtidos em aplicações de investigação prometem um impacto igualmente positivo nos registos clínicos individuais. Porém os requisitos técnicos significativos do HR-EEG condicionaram uma utilização mais alargada desta metodologia em contexto clínico.

**Objectivos:** Descrever protocolo de aquisição e processamento de EEG de Alta Resolução (124 eléctrodos) para uso no estudo clínico das epilepsias, demonstrando alguns resultados em casos individuais.

**Métodos:** Os registos HR-EEG foram efectuados com touca EasyCap com 124 eléctrodos distribuídos segundo montagem equidistante. Antes de iniciar a aquisição efectuamos scan óptico da cabeça com a touca, obtendo modelo 3D a partir do qual se determinaram as coordenadas espaciais dos eléctrodos em relação aos pontos anatómicos de referência. Realizamos aquisições em vigília e sono com a duração de 60 minutos. O EEG foi posteriormente processado no software CURRY 6.0, sendo também processada a Ressonância Magnética. Efectuamos segmentação semi-automática sendo obtido um modelo anatómico realista incluindo o córtex, superfícies internas e externas do crânio e escalpe. Após o co-registo dos eléctrodos no modelo anatómico da cabeça, foi possível determinar os geradores da actividade paroxística visualmente identificada no EEG, usando diversos métodos para solução do problema inverso.

**Resultados:** Em 3 casos de epilepsia focal sem lesão associada, o HR-EEG evidenciou contributo importante para a tomada de decisões cirúrgicas. A reavaliação da Ressonância Magnética orientada pelo EEG revelou-se da maior importância para uma mais profunda compreensão das epilepsias individuais.

**Conclusão:** A técnica de HR-EEG é facilmente integrável no conjunto de técnicas correntemente usado para caracterizar as epilepsias, oferecendo informação única e da maior importância para a tomada de decisões clínicas.

## PO-17 CARACTERIZAÇÃO DE DISTÚRBIOS CARDIO-RESPIRATÓRIOS ICTAIS PARA AVALIAÇÃO DE RISCO DE SUDEP, ATRAVÉS DE WEARABLE EEG

**Alberto Leal**<sup>1</sup>, **Hugo Ferreira**<sup>2</sup>, **Daniela Dias**<sup>1</sup>, **Helena Cordeiro**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa; 2-Centro Hospitalar Lisboa Central a.leal@neuro.pt

**Introdução:** Nos últimos anos tornou-se mais aparente a percepção que doentes com epilepsias refractárias se encontram em risco aumentado de Morte Súbita e Inexplicada associada à Epilepsia (SUDEP), o que motivou tentativas de identificar factores

de risco que possam orientar medidas preventivas. Diversos estudos, com ênfase no MORTEMUS, desviaram o foco das arritmias cardíacas desde há muito suspeitas, mas com pouca base factual, para a falência respiratória pós-ictal e disfunção autonómica. A identificação de factores de risco associados às crises individuais é do maior interesse, podendo orientar estudos mais detalhados que possam minorar a probabilidade de SUDEP. A possibilidade de monitorizar sinais fisiológicos por períodos prolongados com custos reduzidos e boa tolerabilidade é da maior importância para programas de *screening* nesta área.

**Objectivos:** Estabelecer um projecto de avaliação do risco individual de SUDEP utilizando um wearable EEG para registos ictais.

**Métodos:** Efectuaremos registos de EEG e EMG/ECG prolongados (48-96 horas) usando um dispositivo wearable (peso 35 gr) para documentar crises convulsivas generalizadas. Do EEG será extraída informação relativa à electrogénese ictal, enquanto o EMG/ECG fornecerá informação relativa ao ritmo cardíaco e função respiratória (EMG diafragmático). Um oxímetro de pulso registará continuamente a saturação de O<sub>2</sub>.

**Crítérios de inclusão:** 1. Nível cognitivo suficiente para colaborar na aplicação e manutenção do equipamento de registo; 2. Diagnóstico de epilepsia com crises generalizadas (primárias ou secundárias); 3. Uma ou mais crises em 48h; 4. Medicação estável nas duas semanas prévias; 5. Assinatura de consentimento informado.

Para cada participante será elaborado um relatório com os distúrbios cardio-respiratórios associados às crises documentadas no EEG, que será fornecido ao médico responsável.

**Conclusão:** Efectuamos o planeamento e estudos de viabilidade de protocolo de avaliação do risco individual de SUDEP, através de registos ictais com *wearable* EEG. Iniciamos o processo de recrutamento de pacientes cumprindo os critérios de inclusão.

## PO-18 CLINICAL VALUE OF ICTAL-HFO BASED EPILEPTOGENICITY MAPS IN PATIENTS WITH DRUG RESISTANT EPILEPSY

**Sulaiman I Abuhaiba**<sup>1</sup>, **Francisco Sales**<sup>2</sup>, **Miguel Castelo-Branco**<sup>1</sup>

1-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Coimbra, Portugal; 2-Coordenador da Unidade de Epilepsia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra sabuhaiba@gmail.com

**Background:** Stereo-electroencephalography (SEEG) is used to localize the seizure onset zone (SOZ) in surgical candidates with intractable epilepsy. One of the limitations of SEEG is that the recorded number of spontaneous seizures might be too low to be representative. Another limitation might be that spontaneous seizures are widespread and poorly focal.

**Objective:** To evaluate the role of ictal HFO-based epileptogenicity maps in the identification of the SOZ.

**Methods:** Two patients with drug resistant epilepsy were included in this study after SEEG implantation. The first spontaneous seizures were analyzed in the following steps: identification of the ictal onset on EEG, time-frequency analysis to identify significant HFOs, production of epileptogenicity maps and overlay of the result on MRI, and stimulation of SEEG contacts with highest epileptogenicity index in an attempt to induce seizures.

**Results:** In the first patient, we were able to identify the potential SOZ based on the analysis of three seizures as the epileptogenicity map correlated well with our hypothesis. Electrical stimulation of SEEG contacts with highest epileptogenicity index at low current intensities (0.5 and 1.0) resulted in induced electroencephalographic seizures.

In the second patient, two spontaneous seizures were used to identify the SOZ using the epileptogenicity map. The stimulation of the SEEG contacts with highest epileptogenicity index resulted in multiple induced seizures. Even after cessation of the stimulation, the patient continued to have multiple spontaneous seizures (more than 10).

**Conclusion:** It appears that the epileptogenicity index when overlaid on the individual contacts provides a robust tool to identify contacts in SOZ which can be further confirmed by electrical stimulation. Epileptogenicity maps not only identify the SOZ but can also predict the SOZ when the number of spontaneous seizures is too low.

## PO-19 REVISÃO SISTEMÁTICA E CARACTERIZAÇÃO DE APLICAÇÕES MÓVEIS PARA REGISTO DE CRISES EPILÉPTICAS EM AMBULATÓRIO

**Beatriz Vidal<sup>1</sup>, Ricardo Neto<sup>1</sup>, João Matos<sup>1</sup>, Frederico Araújo<sup>1</sup>, Mariana Costa<sup>1</sup>, Ana Franco<sup>1</sup>, Ana Fred<sup>1</sup>, Mariana Abreu<sup>1</sup>, Hugo Plácido da Silva<sup>1</sup>, Ana Rita Peralta<sup>1</sup>, Guilherme Gaspar<sup>1</sup>**

1-Instituto Superior técnico  
beatrizpereiravidal@gmail.com

**Introdução:** A epilepsia é uma das doenças neurológicas mais comuns no mundo. Os diários de crise são fundamentais como instrumentos de monitorização da doença, podem contribuir para monitorizar a resposta terapêutica e, em alguns casos, evidenciar padrões que podem ajudar a prevenir o aparecimento das crises. A maioria das pessoas com epilepsia preenchem estes diários em papel, mas a utilização alargada de *smartphones* permitiu o aparecimento de aplicações que possibilitam o registo digital.

**Objetivo:** Revisão sistemática das aplicações móveis que permitem registo de crises epiléticas, e a sua caracterização de acordo com um conjunto de parâmetros definidos. Definir uma proposta daquilo que seria uma “aplicação ideal” que reúna as melhores características das aplicações analisadas.

**Métodos:** Pesquisa nas plataformas Apple Store e Play Store. Critérios de inclusão: aplicações de utilização livre, destinadas primariamente ao registo de crises, em língua inglesa ou portuguesa. Critérios de exclusão: aplicações inoperacionais após download. As aplicações selecionadas foram instaladas e utilizadas por um pequeno período, com o objetivo de analisar os seguintes critérios: duração e tipo de crises; fatores desencadeantes; ciclo menstrual; horas de sono; localização espacial e temporal; contexto das crises; botão SOS; sistematização dos dados; compatibilidade com wearables; acesso a câmara; registo de som; notas pessoais; possibilidade de personalização; estética; ligação com o médico; e usabilidade (foram avaliados 20 critérios no total).

**Resultados:** Foram encontradas 31 aplicações, das quais 12 foram consideradas elegíveis para avaliação. Com base na presença de um maior número de características avaliadas foi definido um *ranking*. Nenhuma das aplicações apresentava todas as características definidas.

**Conclusão:** Este trabalho permite uma sistematização das características das aplicações que já são úteis no controlo e seguimento da epilepsia assim como a sua seriação, tendo sido a aplicação “Helpilepsy” aquela que reuniu um maior número de características desejáveis (tendo registado 12 dos 20 critérios).

## PO-20 REMOÇÃO DE ARTEFACTOS EM SINAIS DE EEG DE LONGA DURAÇÃO EM TEMPO REAL

**Fábio Lopes<sup>1,2</sup>, Adriana Leal<sup>1</sup>, Mauro F. Pinto<sup>1</sup>, António Dourado<sup>1</sup>, Matthias Dümpelmann<sup>2</sup>, César Teixeira<sup>1</sup>**

1-Centro de Informática e Sistemas da Universidade de Coimbra;  
2-Universitätsklinikum Freiburg  
fadcl@dei.uc.pt

**Introdução:** O Eletroencefalograma (EEG) está na base de muitos estudos de epilepsia, como por exemplo a previsão de crises. No entanto, como este sinal é adquirido enquanto o doente efetua as suas tarefas diárias, estas poderão introduzir artefactos ruidosos, tais como movimentos oculares, atividade muscular e pulso cardíaco, que poderão gerar fatores de confusão e, consequentemente, falsos resultados na aplicação em causa, como por exemplo falsos alarmes na previsão de crises. O objetivo deste trabalho é o desenvolvimento de um modelo inteligente que consiga remover, automaticamente, estes artefactos sem eliminar informação cerebral.

**Metodologia:** Desenvolvimento de um modelo inteligente de remoção de ruído de EEG, baseado em deep artificial *neural networks*, utilizando EEGs de longa duração adquiridos de doentes epiléticos em monitorização pré-cirúrgica. Os dados utilizados são, inicialmente, processados utilizando algoritmos clássicos de separação de fontes independentes (não utilizáveis em tempo real). Em seguida, estes dados são divididos em conjuntos de treino e teste com o objetivo de desenvolver o modelo e testar a sua capacidade para remover ruído em dados novos em tempo real.

**Resultados:** Os resultados indicam que o modelo obtém uma performance comparável aos algoritmos tradicionais, removendo artefactos e, consequentemente, aumentando a relação sinal-ruído dos sinais adquiridos. Também se verificou que apesar do extenso tempo de desenvolvimento, o modelo consegue processar um segmento de EEG de 10 minutos em menos de 0,5 segundos, tornando-o um modelo possível de ser usado em aquisições de EEG de longa duração em tempo real, sendo por isso muito vantajoso em relação aos algoritmos clássicos.

**Conclusão:** Análises preliminares demonstram que o modelo inteligente desenvolvido consegue remover, em tempo real, ruído dos EEGs. No entanto, são necessários mais testes para verificar se os EEGs, processados com este método, mantêm a informação cerebral não só a nível temporal, mas também a nível espectral e espacial.

## PO-21 MICRORNAS COMO BIOMARCADORES NO TRATAMENTO COM DIETA DE ATKINS MODIFICADA EM DOENTES ADULTOS COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA

**Raquel Samões<sup>1,4</sup>, Tânia Lima<sup>2</sup>, Ricardo Martins Ferreira<sup>2,4</sup>, Ana Cavalheiro<sup>3</sup>, Ana Marta Ferreira<sup>2,4</sup>, Sandra Brás<sup>2,4</sup>, Paulo Pinho Costa<sup>2,4,5</sup>, Bárbara Leal<sup>2,4</sup>, João Chaves<sup>1,4</sup>**

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto, Hospital de Santo António (CHUP-HSA); 2-Laboratório de Imunogenética, Departamento de Patologia e Imunologia Molecular, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar – Universidade do Porto; 3-Serviço de Nutrição do CHUP; 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto - UMIB/ICBAS/UP; 5-Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge – Porto  
araquelsamoes@hotmail.com

**Introdução:** A dieta cetogénica(DC) tem demonstrado eficácia e tolerabilidade como tratamento antiepilético no adulto. Ques-



tiona-se um possível efeito modificador de doença, pois a eficácia pode persistir após suspensão. Os mecanismos de ação da DC são ainda pouco conhecidos propondo-se que mecanismos epigenéticos, como os microRNAs(miRs), poderão estar envolvidos.

**Objetivos:** Estudar a importância dos miR-146a, miR-155 e miR-22, já associados a diferentes formas de epilepsia, no tratamento de doentes adultos com epilepsia refratária sob DC (Atkins modificada).

**Material e Métodos:** Os níveis séricos dos miRNA-146a, miR-155 e miR-22 foram avaliados, longitudinalmente, em 29 doentes epiléticos(16M, 37.2±15anos), antes e após início de tratamento, acompanhado numa consulta multidisciplinar especializada. O grupo controlo foi constituído por 78 indivíduos saudáveis.

**Resultados:** Treze doentes(45%) tiveram redução do número de crises(≥50% em nove doentes); oito sem melhoria ao M3; oito desistiram mais precocemente. No M0, os níveis séricos de miR-146a eram semelhantes em doentes e controlos; os níveis de miR-155 ( $p<0,01$ ) eram mais elevados nos doentes e o miR-22 encontrava-se diminuído nos doentes comparativamente aos controlos ( $p<0,01$ ). Ao longo do tratamento observou-se um aumento progressivo nos níveis séricos de miR-146a (controlos vs. M3;  $p<0,01$ ; controlos vs. M≥6:  $p<0,01$ ) e miR-155 (controlos vs. M3;  $p<0,01$ ; controlos vs. M≥6:  $p<0,001$ ); os níveis de miR-22 não sofreram alterações com a dieta. Não se encontraram associações estatisticamente significativas entre a variação dos miRs estudados e a resposta à terapêutica.

**Conclusão:** Este estudo preliminar demonstra que a DC é um tratamento promissor para adultos com epilepsia refratária. O mecanismo de ação da DC parece estar correlacionado com alterações epigenéticas. Estudos complementares com maior número de doentes permitirão investigar associações entre a variação dos miRs e a eficácia do tratamento, identificando biomarcadores de resposta que permitam selecionar melhor os doentes para esta terapêutica.

**Apoio:** Bolsa científica da LPCE 2020.

## PO-22 PRIMEIRA ANÁLISE DA DINÂMICA VÍDEO-EEG E LOCAL FIELD POTENTIALS DO NÚCLEO ANTERIOR DO TÁLAMO NUM DOENTE COM EPILEPSIA FOCAL REFRACTÁRIA

**Catarina Caldeiras**<sup>1,2</sup>, **Elodie Lopes**<sup>3</sup>, **Ângela Santos**<sup>4</sup>, **Clara Chamadoira**<sup>5</sup>, **João Paulo Silva Cunha**<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores, Tecnologia e Ciência (INESC TEC) e Faculdade de Engenharia, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal  
catarina.caldeiras@gmail.com

**Introdução:** Apresentamos o primeiro caso de estimulação cerebral profunda do núcleo anterior do tálamo (ECP-NAT) com Percept™ em Portugal. Ademais, expomos a dinâmica temporal entre os *Local Field Potentials* (LFP) do NAT e o vídeo-EEG de escalpe simultâneo.

**Caso Clínico:** Masculino, 54 anos, dextro, com epilepsia focal refractária por uleria perisilviana, secundária a isquemia perinatal. Exibe dois padrões de crises, que predominam na transição vigília-sono: (1) espasmos, (2) crises tónicas bilaterais com componente hiperomotor subsequente. Os achados em

RM cerebral e vídeo-EEG indicavam a existência de zonas epileptógenicas bilateralmente. Não foi considerado candidato a terapêutica ressectiva e colocou ECP-NAT Percept™. Um mês depois fez monitorização vídeo-EEG. Simultaneamente registaram-se os LFP do NAT em quatro modos: 1) *survey* (amostragem em todos os canais) 2) *timeline* (média de amplitudes num canal/banda de frequências, por épocas de 10 minutos) 3) *streaming* (amostragem contínua sem averaging) e 4) *snapshot* (amostragem peri-ictal). Foi possível constatar que: 1) os ciclos sono-vigília são identificáveis em *timeline*; curiosamente, a amplitude dos LFP aumenta previamente à alteração de sinal no EEG que determinou o estadiamento 2) é difícil activar o modo *snapshot* ainda no período ictal; quando tal é conseguido, há um grande aumento no pico de amplitude na banda delta. Um mês mais tarde foi reavaliado em modo *survey*, constatando-se uma modificação clara do perfil basal da curva de amplitudes no domínio da frequência.

**Conclusão:** Apesar de otimizado para a Doença de Parkinson, o sistema Percept™ implantado num doente com epilepsia permitiu obter informações relevantes no período inter- e peri-ictal. O ajuste de parâmetros como a duração das sessões de *streaming* e a densidade de sinal em modo *timeline*, poderá facilitar a identificação de marcadores peri-ictais nos LFP extraídos do NAT, contribuindo para desenhar um sistema *closed-loop* eficaz.

## PO-23 À DESCOBERTA DO ECOSISTEMA SOCIAL DA PREVISÃO DE CRISES EPILÉPTICAS

**Mauro Pinto**<sup>1</sup>, **Adriana Leal**<sup>1</sup>, **Fábio Lopes**<sup>1</sup>, **António Dourado**<sup>1</sup>, **Pedro Martins**<sup>1</sup>, **César Teixeira**<sup>1</sup>

1-Univ Coimbra, CISUC, Departamento de Engenharia Informática mauropinto@dei.uc.pt

**Introdução:** Apesar de existirem soluções como medicação e cirurgia, mais de 20 milhões de doentes epiléticos não têm forma de controlar crises. Uma maneira seria a previsão antecipada destas para poder realizar uma intervenção, como electroestimulação para suprimir a crise, ou um aviso para minimizar consequências. Apesar da investigação em previsão ter começado há 50 anos, existem poucos dispositivos e estudos com aprovação clínica, o que demonstra a existência de barreiras multidisciplinares e sociais entre os diferentes agentes: *data scientists*, clínicos, indústria, ética e doentes. Neste trabalho, descrevemos o ecossistema de previsão de crises, de modo a orientar o desenvolvimento de modelos de Inteligência Artificial rumo a uma maior taxa de aceitação clínica.

**Metodologia:** Tivemos como base material científico publicado nesta área de investigação, onde se utilizaram duas ferramentas de pesquisa qualitativa: *Grounded Theory* e *Actor-Network Theory*. A primeira desenvolve hipóteses através dos dados, consistindo na identificação e refinamento iterativo dos principais temas. A segunda permite-nos considerar que a tecnologia molda os interesses e configurações sociais, o que é crucial num ambiente de *healthcare*.

**Resultados:** Obtivemos a descrição completa do ecossistema de previsão de crises, onde se relacionam todos estes agentes, com especial ênfase na parte de Inteligência Artificial. Com o resultado obtido, desenvolvemos ainda *guidelines*, para *data scientists*, que consideramos fundamentais para a obtenção de maior aceitação clínica.

**Conclusão:** A chave para o sucesso de novos estudos e dispositivos passa pela obtenção de confiança nos modelos, que não se ganha unicamente através da qualidade de previsão. Os investigadores têm que se focar igualmente em interpretabilidade: há que

conseguir dar uma explicação, humanamente compreensível, dos modelos desenvolvidos. Sem esta, condições de segurança, ética e confiança não estarão devidamente salvaguardadas, para além de poderem não cumprir com a legislação em vigor.

## PO-24 CRISES SINTOMÁTICAS COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DE NEFROPATIA

**Bárbara Teixeira<sup>1</sup>, Luís Fontão<sup>1</sup>, Peter Grebe<sup>1</sup>, Andreia M. Teixeira<sup>2</sup>**  
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira  
barbarafteixeira7@gmail.com

**Introdução:** Os distúrbios hidro-eletrolíticos (particularmente hiponatremia, hipocalcemia e hipomagnesemia) alteram o gradiente das membranas celulares, interferindo na excitabilidade neuronal. São assim potenciais causas de crises epiléticas, que importa esclarecer na investigação de primeiras crises. Reportamos um caso com etiologia rara e semiologia invulgar.

**Caso Clínico:** Homem de 50 anos, antecedentes pessoais de HTA, gastrite, tabagismo e familiares de doença renal crónica.

Observado no SU em Novembro de 2019 por duas crises motoras bilaterais inaugurais. Apresentava-se desorientado, com tremor difuso, ligeiro, sem défices focais. A investigação com TC, RM-CE, análises de sangue e LCR revelou apenas hipocalcemia (3.0 mmol/L). Teve alta medicado com Lacosamida e EEG pedido para ambulatório.

Duas semanas depois, regressou por nova crise, desta vez automotora, e verificou-se novamente hipocalcemia (2.9 mmol/L). Após correção do potássio, teve alta e acrescentou-se Levetiracetam. O doente suspendeu toda a medicação anti-convulsiva por tonturas.

Em Abril de 2020, sofreu nova CTCG. O estudo analítico revelou hipocalcemia (2.9 mmol/L), hipomagnesemia grave (<0.25 mmol/L) e hipocalcemia (Ca<sup>2+</sup> ionizado 0.79 mmol/L). Ficou internado sob Levetiracetam para correção e investigação etiológica, que demonstrou elevação da actividade da renina plasmática (ART) isoladamente. Teve alta sob Mg e Ca, sem medicação anti-convulsivante. Fez EEG em ambulatório (normal) e foi encaminhado para a consulta de Nefropatias Hereditárias para investigação de nefropatia tubulointerstitial como causa da hipomagnesemia, que, por sua vez, poderá ter despoletado as crises epiléticas e também provocado a hipocalcemia e hipocalcemia.

Com o controlo iónico, o doente não voltou a ter crises.

**Conclusão:** É essencial o reconhecimento precoce dos distúrbios eletrolíticos na avaliação de uma crise epilética, mesmo na presença de semiologia focal, sendo uma causa frequente. A investigação etiológica – neste caso a revelar uma causa rara - e a correção adequada podem permitir um controlo eficaz e evitar medidas diagnósticas e terapêuticas desnecessárias.

## PO-25 CRISES EPILÉTICAS INAUGURAIIS EM DOENTES SARS-COV-2 POSITIVO

**Rafael Jesus<sup>1</sup>, Carolina Azoia<sup>1</sup>, Rita Raimundo<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, Rui Chorão<sup>2</sup>, Pedro Guimarães<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar e Universitário do Porto  
rafaelgeraldo92@gmail.com

**Introdução:** são crescentes os casos descritos de sintomatologia neurológica relacionada com infeção por SARS-CoV-2. Embora na literatura não seja evidente um aumento de crises

epiléticas em pessoas com epilepsia no curso de COVID19, são vários os relatos de crises epiléticas inaugurais permanecendo a fisiopatologia não esclarecida numa grande parte dos casos.

**Métodos:** seleção retrospectiva de doentes observados pela especialidade de Neurologia no ano de 2020 com crises epiléticas inaugurais no contexto de diagnóstico de COVID19.

**Resultados:** selecionaram-se 6 doentes com idade média de 75,2 anos. Quatro tiveram crise epilética na apresentação da doença, sendo que dois não desenvolveram qualquer sintomatologia sugestiva de COVID19. Quatro apresentaram crises com fenomenologia motora tónico-clónica bilateral, dois em sono. Um doente apresentou afasia ictal e outro quadro de agitação psicomotora como manifestação de estado de mal não convulsivo (EMNC). Apenas um doente não realizou estudo electroencefalográfico, um apresentou EEG normal e quatro apresentaram alterações epileptiformes, num deles em padrão compatível com EMNC. A imagem cerebral nunca revelou alterações potencialmente epileptiformes. Apenas se estudou o LCR num doente, que se revelou negativo, inclusive para RNA de SARS-CoV-2. Cinco doentes foram tratados com anti-epiléptico sendo o levetiracetam utilizado em todos. Dois casos apresentaram evolução desfavorável do ponto de vista respiratório culminando no óbito. Os restantes não apresentaram novas crises até à última observação em consulta.

**Discussão:** A literatura disponível reporta uma ocorrência incomum de crises epiléticas inaugurais em doentes com COVID19 sendo importante salientar a dificuldade em provar clara relação causal, existindo muitas vezes contexto multifatorial. O EEG assume vital importância sobretudo quando o doente desenvolve encefalopatia no contexto de patologia respiratória severa atendendo a que a atividade epileptiforme pode ocorrer de forma dissimulada. Teoriza-se ainda acerca da potencial disrupção elétrica de redes contidas no lobo frontal com base na semiologia e alterações electroencefalográficas observadas.

## PO-26 VAGUS NERVE STIMULATION AND SUDDEN UNEXPECTED DEATH IN EPILEPSY: A SYSTEMATIC REVIEW

**Filipe Gaboleiro<sup>1</sup>, Ana Rita Peralta<sup>1,2,3,4</sup>, Ana Catarina Franco<sup>1,2,3,4</sup>, Carla Bentes<sup>1,2,3,4</sup>, Sofia Quintas<sup>1,2,3,4,5</sup>, Diana Aguiar De Sousa<sup>1,6</sup>**

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-Laboratório EEG/Sono, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-EpiCARE; 4-Centro de Referência para a Área das Epilepsias Refratárias; 5-Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria; 6-Departamento de Neurologia, Hospital de Santa Maria  
filipegaboleiro@campus.ul.pt

**Introduction:** Vagus nerve stimulation (VNS) is an established therapeutic intervention to reduce seizure frequency and intensity and improve quality of life of patients with drug resistant epilepsy. However, these patients remain at risk of sudden unexpected death in epilepsy (SUDEP), the rarity of this event and the difficulty to establish SUDEP as cause of death retrospectively, make the task of quantifying the incidence of SUDEP challenging.

**Objective:** To determine the incidence rate of SUDEP in patients treated with VNS and to compare it with the incidence rate described in other epileptic populations.

**Methods:** A systematic literature search of the PubMed MEDLINE and Cochrane Library databases was performed using keywords related to SUDEP, VNS and epilepsy. Articles reporting follow-up of VNS patients or SUDEP events in this population were selected. This search yielded 29 studies. Each article's relevant information was extracted and pooled in order to determine the

pooled incidence rate of all SUDEP, including definite, probable and possible SUDEP, and the definite/probable SUDEP rate, using a random effect model with a continuity correction of 0,25.

**Results:** A sum of 289657,97 patient years, 3779 deaths and 673 SUDEP events (129 which deemed definite or probable) was analysed. A pooled all SUDEP incidence rate of 2,27/1000py (95% CI 2,10-2,44) was calculated. The pooled definite and probable SUDEP rate was 0,37/1000py (95% CI 0,30-0,44), and 1,27/1000py (95% CI 0,60-1,96) when excluding the most heterogenous study.

**Conclusion:** SUDEP rate in patients undergoing VNS therapy for refractory epilepsy is lower than refractory epilepsy patients referred for surgery, and similar to other neurostimulation interventions for refractory epilepsy patients, like deep brain stimulation of the anterior thalamic nucleus and responsive neurostimulation. VNS treatment must be considered in these patients, not only for its proven efficacy in seizure control but also due to improvement in SUDEP rates.

**COI:** Nothing to declare.

### PO-27 DIFERENTES PERFIS DE PREVALÊNCIA DE NEOPLASIA MALIGNA EXTRACEREBRAL EM DOIS TIPOS DE EPILEPSIA: GENERALIZADA GENÉTICA E TEMPORAL MESIAL

Joana Lopes<sup>1</sup>, Ridhi Ranchor<sup>1</sup>, Manuel Magalhães<sup>1</sup>, Augusto Ferreira<sup>2</sup>, Raquel Samões<sup>1</sup>, Joel Freitas<sup>1</sup>, João Ramalheira<sup>1</sup>, João Lopes<sup>1</sup>, António Martins da Silva<sup>1</sup>, João Chaves<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Instituto Português de Oncologia do Porto  
joanalopes-jl@hotmail.com

**Introdução:** É controverso se os doentes com epilepsia têm risco aumentado de neoplasia maligna extracerebral(NME). Discute-se um hipotético efeito oncogénico dos fármacos anticrises ou uma predisposição genética comum. Não existem na literatura estudos de prevalências de NME nos doentes com epilepsia nem estudos que associem tipos de epilepsias a neoplasias específicas.

**Objetivo:** Avaliar a prevalência e comparar a variedade de NMEs em dois tipos de epilepsia: epilepsia generalizada genética(EGG) e epilepsia do lobo temporal mesial com esclerose do hipocampo(ELTM-EH).

**Métodos:** Análise retrospectiva dos doentes com EGG e ELTM-EH seguidos no Centro Hospitalar Universitário do Porto entre 01/2016 e 12/2020 com NME. Foram recolhidas as características sócio-demográficas e clínicas quer da epilepsia quer da neoplasia bem como o diagnóstico anatomo-patológico do tumor. Análise estatística descritiva e teste exato de Fisher(variáveis categóricas) ou *t-student*(contínuas).

**Resultados:** Analisámos 692 doentes (447 EGG, 245 ELTM-EH) identificando-se 34(4,9%) NMEs (duas num mesmo doente): 16(3,6%) nas EGG, correspondendo a 10(62,5%) mulheres, com idade média de início da epilepsia=15(+/-7)anos e de diagnóstico do tumor=45(+/-15)anos; e 18(7,3%)nas ELTM-EH, 11(61,1%)mulheres, início da epilepsia=14(+/-10)anos e do tumor=45(+/-19)anos, diferenças não estatisticamente significativas. As neoplasias mais frequentes foram: nas EGG digestivas 3(18,8%, do trato urinário 3(18,8%), mama 2(12,5%) e tiroideias 2(12,5%); nas ELTM-EH hematológicas 5(27,8%), mama 4(22,3%),

cutâneas 3(16,7%) e ovárica 2(11,1%)(p=0,227). Todas as neoplasias renais e da tiroide ocorreram na EGGs e as ováricas, cutâneas e 5/6 das hematológicas nas ELTM-EH. O diagnóstico da neoplasia precedeu a epilepsia em 3doentes- 1tumor tiroideu nas EGG e 2hematológicos nas ELTM-EH. Nos casos em que a NME surgiu posteriormente, os fármacos mais frequentemente usados foram: valproato(13 doentes, média de tempo de tratamento=20 anos) e fenobarbital(4doentes, 26anos) nas EGG e carbamazepina(12doentes, 29anos), clobazam(6doentes, 14 anos) e levetiracetam(6doentes, 7 anos) nas ELTM-EH.

**Conclusão:** O padrão de NMEs mais frequentes nas EGG e ELTM-EH é distinto. A preponderância da predisposição genética vs fatores inflamatórios/ambientais poderá explicar parte desta diferenciação.

### PO-28 EPILEPSIA, PSICOSE AGUDA E QUISTO EPIDERMÓIDE INTRACRANIANO – CAUSA OU COINCIDÊNCIA?

Inês Carvalho<sup>1</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, João Pereira<sup>1</sup>, Célia Machado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga  
inesspac@hotmail.com

**Introdução:** Os quistos epidermóides intracranianos são tumores congénitos benignos. Cefaleias, crises epiléticas e défices neurológicos focais são as apresentações clínicas mais comuns. Raramente, podem apresentar-se com sintomatologia psiquiátrica.

**Caso Clínico:** Mulher de 48 anos, sem antecedentes de relevo, é observada no SU por episódios estereotipados de diminuição da força nos membros esquerdos, associados a esgar facial, com início no ano anterior, duração de segundos e frequência mensal. Eram precedidos por uma aura inespecífica e posteriormente tinha amnésia para o sucedido. O exame neurológico era normal. A TC-CE revelou extensa lesão extra-axial na fossa média direita, em continuidade com a cisterna supra-selar, exercendo efeito de massa nas estruturas subjacentes. Iniciou carbamazepina e realizou RM-CE que confirmou a presença de quisto epidermóide parasselar direito, envolvendo várias estruturas da base do crânio, lobo temporal, gânglios da base, cisterna pré-pôntica e ângulo ponto-cerebeloso; bem como EEG interictal que era normal. Com indicação de Neurocirurgia para vigilância. Três anos depois, por manter crises focais com perturbação da consciência, e por intolerância à carbamazepina, esta foi substituída por perampanel até 6 mg/dia. Dois anos depois, regressa ao SU por alteração do comportamento e do discurso, com início três dias antes. Sem febre nem crises presenciadas. Ao exame neurológico apresentava desorientação no tempo e alteração do conteúdo do discurso com teor persecutório, sem outras alterações. Realizou RM-CE que era sobreponível e EEG que era normal. Iniciou antipsicótico e substituiu-se o antiépilético por valproato de sódio, verificando-se melhoria da sintomatologia e sem registo de novos episódios.

**Conclusão:** Embora pouco frequentes, manifestações psiquiátricas secundárias a quistos epidermóides estão reportadas na literatura. No caso apresentado, não podemos excluir um contributo iatrogénico do perampanel, no entanto, o facto de não existirem antecedentes psiquiátricos relevantes nem ter sido encontrado fator precipitante para o evento tornam mais provável a hipótese de psicose orgânica.

# ÍNDICE DE AUTORES

## RESUMOS DO 33.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Adriana Leal	CO-12; PO-20; PO-23	Daniela Santos Oliveira	PO-05
Alberto Leal	CO-01	Denis Gabriel	CO-05
Alexandre Rainha Campos	CO-10	Diana Aguiar De Sousa	CO-04; PO-26
Amílcar Falcão	PO-02	Diana Duro	PO-01
Ana Catarina Franco	CO-02; CO-10; PO-26	Diana Matos	PO-04
Ana Cavalheiro	PO-21	Diogo Costa	PO-13
Ana Cristina Ferreira	PO-06	Diogo Reis Carneiro	CO-09
Ana Ferraz	PO-07	Diogo Simão	CO-10
Ana Fortuna	PO-02	Elisabete Martins	CO-13
Ana Franco	CO-04; PO-19	Elodie Lopes	PO-22
Ana Fred	PO-19	Emanuel Martins	CO-03
Ana Isabel Dias	PO-06; PO-11	Ernestina Santos	PO-13
Ana João Marques	CO-06; PO-10	Esmeralda Neves	PO-13
Ana Luísa Nobre Fred	CO-11	Fábio Lopes	CO-12; PO-20; PO-23
Ana Marta Ferreira	PO-21	Fernando Silva	CO-03
Ana Martins da Silva	PO-13	Filipa Novais	CO-10
Ana Oliveira	CO-13	Filipe Correia	CO-01
Ana Rita Peralta	CO-02; CO-04; CO-10; PO-19; PO-26	Filipe Duarte	PO-14
Ana Silva	PO-02	Filipe Gaboleiro	PO-26
Ana Sofia Cacais Do Carmo	CO-11	Filipe Palavra	CO-08
André Costa	CO-06; PO-10	Francisca Sá	CO-13
Andreia Carona	PO-02	Francisco Rocha Gonçalves	CO-13
Andreia D. Magalhães	CO-10	Francisco Sales	CO-03; PO-01; PO-02; PO-12; PO-18
Andreia Ferreira	PO-04; PO-28	Frederico Araújo	PO-19
Andreia M. Teixeira	PO-24	Gil Cunha	PO-01
Andreia Pereira	PO-06; PO-11	Giorgio Belperio	PO-14
Andreia Veiga	PO-25	Giovanna Lombardi	PO-14
Ângela Santos	PO-22	Guilherme Gaspar	PO-19
António Dourado	CO-12; PO-20; PO-23	Helena Rocha	CO-13
António Gonçalves Ferreira	CO-10	Hernâni Gonçalves	CO-13
António Martins da Silva	PO-27	Hugo Plácido Da Silva	CO-11; PO-19
António Martins Silva	CO-05	Inês Carrilho	PO-13
Augusto Ferreira	PO-27	Inês Carvalho	PO-28
Bárbara Leal	PO-21	Inês Cunha	CO-03
Bárbara Teixeira	PO-24	Inês Luz	CO-09
Beatriz Vidal	PO-19	Isabel Santana	PO-02
Bruno Gomes	PO-07	Ivone Silva	CO-05
Carla Bentes	CO-02; CO-04; CO-10; PO-26	Joana Afonso Ribeiro	CO-08; PO-03
Carla Conceição	PO-06; PO-11	Joana Amaral	CO-07
Carlos B. Duarte	PO-14	Joana Bicker	PO-02
Carmen Costa	CO-08	Joana De Brito Chagas	CO-08
Carolina Azoia	PO-25	Joana Fonte	CO-05
Catarina Caldeiras	PO-22	Joana Jesus Ribeiro	CO-03; PO-12
Catarina Cruto	CO-03	Joana Lopes	PO-13; PO-27
Cátia Iracema Morais	PO-13	Joana Parra	PO-12
Célia Machado	PO-04; PO-28	Joana Ribeiro	PO-07
César Teixeira	CO-12; PO-20; PO-23	João André Sousa	CO-03
Cinzia Miarelli	PO-14	João Chaves	CO-05; PO-13; PO-21; PO-27
Clara Chamadoira	PO-22	João Lopes	CO-05; PO-27
Cláudia Marques-Matos	PO-06; PO-11	João Matos	PO-19
Conceição Bento	CO-03	João Paulo Gabriel	CO-06; PO-10
Conceição Robalo	CO-07; CO-08; CO-09; PO-03	João Paulo Silva Cunha	PO-22
Crisbety Pinho	PO-07	João Pereira	PO-28
Cristiana Silva	CO-03	João Ramalheira	CO-05; PO-27
Cristina Pereira	CO-07; CO-08; CO-09; PO-03; PO-07	João Sargento-Freitas	CO-03
Cristina Rebordão	CO-10	Joel Freitas	CO-05; PO-27
Cristina Rosado Coelho	PO-12	Jorge Pereira	CO-13
Daniel Filipe Borges	CO-01	José Coelho	CO-03
Daniela Pereira	PO-01	José Pedro Vieira	PO-06; PO-11

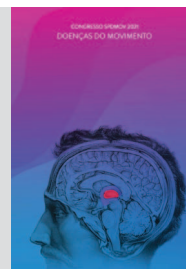


José Pimentel	CO-02; CO-10	Pedro Correia	CO-03; CO-07; PO-12
Lara Caeiro	CO-10	Pedro Faustino	CO-03
Laura Vilarinho	PO-08	Pedro Guimarães	CO-06; PO-10; PO-25
Lina Ramos	CO-08	Pedro Martins	PO-23
Luís Fontão	PO-24	Peter Grebe	PO-05; PO-24
Luísa Diogo	CO-08; CO-09; PO-07	Rafael Jesus	PO-25
Manuel Campelo	CO-13	Raquel Samões	CO-05; PO-13; PO-21; PO-27
Manuel Magalhães	PO-27	Ricardo Almendra	CO-06; PO-10
Manuel Rito	PO-01	Ricardo Maré	PO-04
Manuela Santos	PO-08; PO-13	Ricardo Martins Ferreira	PO-21
Margarida Ramos Lopes	PO-04	Ricardo Neto	PO-19
Margarida Venâncio	CO-08	Ricardo Pinto	CO-13
Maria do Céu Branco	PO-10	Ricardo Pires	PO-01
Maria João Mendes	CO-10	Ricardo Rego	CO-13
Maria Teresa Faria	CO-13	Ridhi Ranchor	PO-27
Mariana Abreu	CO-11; PO-19	Rita Lopes Silva	PO-06
Mariana Branco	PO-05	Rita Raimundo	PO-25
Mariana Costa	PO-19	Rita Silva	PO-11
Mário Rui Silva	CO-06; PO-10	Rui Chorão	CO-06; PO-10; PO-25
Marta Oliveira	PO-06	Rui O. Costa	PO-14
Marta Soares Ribeiro	PO-09	Rui Silva	PO-02
Matthias Dümpelmann	PO-20	Sandra Brás	PO-21
Mauro F. Pinto	CO-12; PO-20	Sandra Jacinto	PO-06; PO-11
Mauro Pinto	PO-23	Sérgio Sousa	PO-03
Miguel Carvalho	CO-13	Sílvia Jorge	PO-11
Miguel Castelo-Branco	PO-18	Sílvia Sequeira	PO-06
Miguel Leal Rato	CO-04	Sofia Duarte	PO-06; PO-11
Miguel Schön	CO-04	Sofia Marques	PO-04
Miranda Mele	PO-14	Sofia Quintas	CO-10; PO-09; PO-26
Mónica Vasconcelos	CO-08; PO-03; PO-08	Sofia Rocha	PO-04
Nanci Baptista	CO-09	Sónia Figueiroa	PO-13
Octávia Costa	PO-04	Sulaiman I Abuhaiba	PO-18
Paula Carneiro	PO-13	Tânia Lima	PO-21
Paula Garcia	CO-08; CO-09	Teresa Painho	PO-06
Paulo Gaspar	PO-08	Teresa Pinho e Melo	CO-04
Paulo Pinho e Costa	PO-21		

# CONGRESSO SPDMOV 2021

Virtual | 10 e 11 Abril 2021

Organização: Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento



## CLUBE DOS GÂNGLIOS DA BASE

Sábado, dia 10.04.2021, | 11h15-12h00 | Moderadores: Anabela Valadas, Raquel Barbosa

### 1. VARIANTE DO GENE *MT-TN*: UM POSSÍVEL PAPEL REGULADOR DO DNA MITOCONDRIAL.

Carolina Soares<sup>1,2</sup>, Ricardo Taipa<sup>3</sup>, Ana Sardoeira<sup>4</sup>, Miguel Gago<sup>5</sup>, Raquel Neiva<sup>6</sup>, Cristina Pereira<sup>6</sup>, Laura Vilarinho<sup>6</sup>, Joana Damásio<sup>4,7,8</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto. 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. 3-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto. 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto. 5-Serviço de Neurologia, Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães. 6-Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto. 7-CGPP e UnlGENe, Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto. 8-UMIB, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto. Email: carolinallsoares03@gmail.com

**Introdução:** A ataxia é uma das síndromes neurológicas mais frequentes das doenças mitocondriais, habitualmente parte de um fenótipo mais lato, com envolvimento de outras estruturas do SNC e/ou SNP. A variante m.5703G>A no gene *MT-TN* associa-se a oftalmoplegia extrínseca, miopatia, polineuropatia e aspecto emagrecido por perda de gordura subcutânea.

**Caso Clínico:** Senhora de 58 anos, filha de pais não consanguíneos, sem história familiar de doença neurológica, com epilepsia dos 12 aos 20 anos, medicada com carbamazepina. Desde os 35 anos, com instalação insidiosa e progressiva de disartria, desequilíbrio e quedas, seguido de tremor das mãos. Com 45 anos perdeu capacidade de marcha autónoma. Ao exame neurológico (55 anos), destacava-se: disartria escândida, oftalmoplegia extrínseca, movimentos oculares sacádicos lentos e hipermétricos, hipotonia, arreflexia osteotendinosa, erros propriocetivos e hipostesia vibratória distais. Apresentava um tremor postural com componente mioclónico, anterocolis, posturas distónicas das mãos e síndrome cerebelosa axial e apendicular. A RM revelou atrofia cerebelosa e parieto-occipital simétrica, o EEG atividade lenta posterior, e a EMG evidência de polineuropatia sensitivo-motora axonal. A biópsia muscular revelou frequentes fibras rotas vermelhas e COX negativas. O estudo bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial foi normal. A pesquisa de deleções múltiplas de DNA mitocondrial foi positiva em 50% das células de músculo identificadas. O estudo do genoma mitocondrial permitiu identificar a variante m.5703G>A, em heteroplasmia (aproximadamente 50% DNA extraído músculo, 50% DNA esfregaço bucal, 15% DNA no sangue), no gene *MT-TN*.

**Conclusão:** O fenótipo desta doente, com epilepsia, oftalmoplegia extrínseca, ataxia e neuropatia, enquadra-se numa doença mitocondrial. Salientamos a importância do estudo do músculo na identificação das alterações musculares típicas e da variante do gene mitocondrial. Atendendo à presença de deleções múltiplas e normalidade do estudo dos genes nucleares, suspeitamos que esta variante possa ter um papel regulador do DNA mitocondrial.

### 2. HEMIDISTONIA COM MIOCLONIAS

André Costa, Ana João Marques, Rafael Jesus, Pedro Guimarães, Ana Graça Velon

Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal  
E-mail: andre.ja.costa@hotmail.com

**Introdução:** As mioclonias e a distonia correspondem a síndromes hiperkinéticas comumente associados a condições neurológicas. Uma história clínica detalhada e um exame neurológico atento são essenciais na conceção de hipóteses diagnósticas. A utilização racional de exames complementares permitirá, na generalidade dos casos, adequar a abordagem terapêutica.

**Caso Clínico:** Apresenta-se um caso de uma mulher de 74 anos, com antecedentes de hemorragia intracerebral fronto-parietal direita submetida a craniotomia descompressiva em 2014 (hemiparésia esquerda sequelar, grau 4+/5, MRC) e de uma leucemia de linfócitos grandes granulares. Da medicação habitual destacam-se a varfarina (por prótese valvular mecânica aórtica) e a gabapentina, 600 mg/dia (desde 2015). Dirigiu-se ao serviço de urgência relatando queixas disestésicas localizadas ao membro superior esquerdo com 3 dias de evolução e tremor associado, de carácter flutuante. O exame neurológico revelou uma hemidistonia esquerda e ocasionais mioclonias negativas. O estudo analítico realizado evidenciou uma ligeira leucocitose, função renal normal e um INR supratrapêutico (4.25), tendo a neuroimagem com TC crânio-encefálica simples revelado uma área de atrofia focal cerebral direita, superficial e profunda, com degenerescência walleriana ipsilateral. O estudo eletroencefalográfico viria a suportar a génese ictal da perturbação do movimento de origem focal fronto-central direita. A administração de levetiracetam resultou em remissão dos movimentos involuntários, tendo a doente sido orientada para seguimento em consulta.

**Discussão:** A doença vascular cerebral com afeção dos gânglios da base, das suas conexões ou de ambos é uma causa reconhecida de distúrbios do movimento, onde se incluem a distonia e as mioclonias. As manifestações clínicas podem surgir imediatamente após a ocorrência da lesão ou desenvolverem-se anos depois.

### 3. DESMASCARANDO, NA IDADE ADULTA, A DISTONIA GENERALIZADA COM INÍCIO NA CRIANÇA

André Jorge<sup>1</sup>, Inês Antunes Cunha<sup>1</sup>, Mário Sousa<sup>2</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, Cristina Januário<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. 2-Movement Disorder Clinic, Toronto Western Hospital and the University of Toronto Department of Medicine.

3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra  
E-mail: androveski@hotmail.com

**Introdução:** A distonia generalizada continua um desafio diagnóstico e terapêutico. A multiplicidade de genes e as variações fenotípicas dificultam o diagnóstico e até 30% dos casos continuam sem diagnóstico molecular. Contudo, a evolução da genética tem possibilitado mais frequentemente a identificação do gene causador, permitindo o correto aconselhamento familiar e uma melhor previsão da evolução clínica e eventuais terapêuticas.

**Caso Clínico:** Homem, 46 anos, seguido em consulta de doenças de movimento desde a infância, por quadro de distonia do pé esquerdo, com início aos 6 anos, e que ao longo da primeira década de vida, progrediu para todo o membro inferior (MI) esquerdo, seguido de atingimento da mão direita e posterior envolvimento laríngea e facial. Aos 16 anos, a distonia envolvia todos os segmentos corporais com contracturas principalmente do pé esquerdo e mão direita, tornando-se a fala impercetível aos 20 anos. Aos 42 anos iniciou episódios paroxísticos coreico-bálicos com dor associada. Sem história familiar relevante. Ao exame neurológico, apresenta distonia marcada em vários segmentos corporais e anartria, sem atingimento cognitivo relevante, conseguindo usar computador adaptado. Consegue marcha com apoio do bordo externo do pé e membros inferiores em flexão, por curtos metros. Do estudo complementar, a RM-ce mostrou atrofia dos caudados bilateralmente com discreta atrofia cortical cerebral. O estudo genético foi negativo para DYT1 e DYT6. O painel NGS (150 genes) de distonias revelou uma nova mutação heterozigótica no gene *KMT2b*: c.5285G>A (p. Arg1762His), estabelecendo o diagnóstico de DYT-KMT2B/DYT28.

**Conclusão:** Desde o primeiro caso de DYT-KMT2B em 2017, o número de casos de distonia generalizada associada a este gene tem crescido rapidamente. Este caso revela um fenótipo grave, com atingimento laríngea e progressão rápida da distonia do membro inferior na infância para distonia generalizada, conferindo uma marcha peculiar, com impacto marcado na qualidade de vida.

### 4. LISSOSSOMAS E PERTURBAÇÕES DO MOVIMENTO

Bruna Meira<sup>1</sup>, Laura Azurara<sup>2</sup>, José Carlos Ferreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental. 2-Unidade de Neuropediatria, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental  
E-mail: bmeira.rmm@gmail.com

**Introdução:** As doenças lisossomais de sobrecarga (DLS) são um grupo de doenças hereditárias do metabolismo, na sua maioria com transmissão autossômica recessiva, que se caracterizam por uma acumulação intralisossomal quer de substratos não degradados, quer de produtos do catabolismo. O espectro de distúrbios do movimento nas DLS é amplo.

Apresentamos dois casos clínicos de doenças lisossomais

que cursam com alterações do movimento.

**Casos Clínicos: Caso 1:** Criança do sexo feminino com desenvolvimento psicomotor normal até aos 2 anos, apresentando a partir desta idade atraso da aquisição da linguagem, dificuldades de aprendizagem e medos excessivos, seguido de regressão progressiva do desenvolvimento a partir dos 10 anos, crises tónicas diárias aos 12 anos e ataxia cerebelosa truncal e apendicular, estereotípias e posturas anormais aos 14 anos. A RM-CE realizada aos 12 anos mostrava uma atrofia encefálica difusa. O estudo alargado de doenças neurodegenerativas e doenças hereditárias do metabolismo revelou uma diminuição da atividade enzimática da hexosaminidase A, confirmando-se posteriormente a presença de duas mutações em heterozigotia do gene *HEXA* e o diagnóstico de gangliosidose GM2.

**Caso 2:** Criança do sexo masculino com desenvolvimento psicomotor normal nos primeiros anos de vida, apresentando a partir dos 10 anos quadro de dificuldades de aprendizagem, arastamento da voz, disfagia, ataxia cerebelosa truncal e apendicular. A RM-CE realizada aos 12 anos mostrava atrofia do vermis cerebeloso. O painel NGS de ataxias recessivas revelou duas mutações em heterozigotia no gene *NPC1*, fazendo o diagnóstico de doença de Niemann-Pick tipo C.

**Conclusão:** As DLS cursam habitualmente com atraso/regressão do desenvolvimento, epilepsia e distúrbios do movimento de amplo espectro e não totalmente caracterizado desde ataxia, distonia, tremor, coreia, mioclonias e parkinsonismo. A ataxia parece ser um fenótipo comum nestas doenças do metabolismo devendo ser uma pista diagnóstica, principalmente quando associada a atraso/regressão do desenvolvimento cognitivo.

### 5. DISTÚRBO RAPIDAMENTE PROGRESSIVO DO MOVIMENTO

Ana João Marques, Carolina Azóia, João Paulo Gabriel, Ana Graça Velon, Mário Rui Silva

Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal  
E-mail: joao\_1\_3@hotmail.com

**Introdução:** A doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica (DCJ) é a mais frequente das doenças priónicas humanas. Cursa com declínio cognitivo multidomínios, associado a síndrome piramidal, extra-piramidal e cerebelosa.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de uma senhora com 62 anos, observada em Consulta de Neurologia por quadro de tremor generalizado, dificuldade na marcha e compromisso funcional com cerca de 3 meses de evolução. A doente relata que o quadro clínico se iniciou após uma discussão familiar. Progressivamente, desenvolveu tremor axial e dos membros, alteração do padrão da marcha e declínio cognitivo marcado. À data de observação carecia de apoio unilateral na marcha e apresentava dependência parcial para muitas das atividades diárias. Tem como antecedentes pessoais hipertensão arterial e síndrome depressivo. Ao exame neurológico existia inquietude, inatenção, humor desadequado com riso despropositado, perturbação executiva, distonia facial (particularmente relevante na região peri-oral), tremor generalizado, mioclonias distais e apraxia da marcha. Os exames complementares iniciais com estudo analítico alargado e TC-CE revelaram-se sem alterações. A situação clínica evoluiu em cerca de uma semana com incapacidade de marcha a motivar reobservação no Serviço de Urgência. Investigação adicional com RM-CE mostrou hipersinal FLAIR e em b1000 dos núcleos caudados e putamina, tálamo e regiões corticais frontal e parietal sugerindo DCJ, achados corroborados pelo estudo eletroencefalográfico e positividade

para proteína 14.3.3. no liquor permitindo fazer o diagnóstico de DCJ provável segundo os critérios da OMS.

**Conclusão:** Este caso permite salientar que a doença priónica é uma causa possível, ainda que rara, de distúrbio complexo do movimento e alerta-se para a possibilidade da presença de sintomas inespecíficos numa fase inicial, cuja investigação poderá permitir o diagnóstico mais precoce.

## 6. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA, ATAXIA E EPILEPSIA FAMILIAR COM INÍCIO NA INFÂNCIA

Diogo Costa<sup>1</sup>, Jorge Oliveira<sup>2</sup>, Liliana Igreja<sup>3</sup>, Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Teresa Temudo<sup>4</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, José Barros<sup>1,5</sup>, Joana Damásio<sup>1,2,6</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto. 2-CGPP e UNIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto. 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto. 4-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto. 5-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto. 6-UMIB, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto.  
E-mail: diogomccosta@gmail.com

**Introdução:** Variantes patogénicas no gene *KCNA2*, inicialmente associadas a encefalopatias epilépticas, têm sido descritas em fenótipos mais complexos, incluindo ataxia e paraparésia espástica.

**Objetivos:** Descrever uma família com paraparésia espástica, ataxia e epilepsia com início na infância, com variante patogénica no *KCNA2*.

**Metodologia:** Revisão dos dados clínicos, imagiológicos e genéticos.

**Resultados:** O probando, 52 anos, apresentou crises de ausências aos 8 meses e alteração da marcha desde os 14 anos. Aos 15 anos teve crises tónico-clónicas generalizadas, controladas com um antiepiléptico. A filha, 29 anos, teve ausências pelos 2 anos e crises tónico-clónicas generalizadas aos 14 anos, com estado de mal, controladas com 3 antiepilépticos. Aquisição de marcha pelos 16 meses, precoce, com lenta deterioração desde a infância. O pai apresenta debilidade ligeira, sacadas hiperométricas, tetraparésia espástica, postura distónica cervical e das mãos, discreta ataxia apendicular e axial, marcha em tesoura, autónoma. A filha, debilidade ligeira, movimentos oculares de perseguição e sacádicos fragmentados, paraparésia espástica, distonia das mãos, ataxia axial e apendicular moderada, e marcha em tesoura, autónoma. RM cerebral do pai normal e hipersinal do giro do cíngulo na filha. EEG de ambos com atividade epiléptica. Um painel de genes associados às paraparésias espásticas dominantes e ligadas ao X, analisados por NGS (na filha), não identificou variantes patogénicas. O alargamento do estudo ao exoma clínico permitiu identificar a variante NM\_004974.3:c.881G>A (p.(Arg294His)) em heterozigotia no gene *KCNA2*, previamente descrita como patogénica, e posteriormente confirmada no pai.

**Conclusão:** O fenótipo desta família, com paraparésia espástica, ataxia e epilepsia, inclui um leque de diagnósticos diferenciais abrangente. A ausência de lesões da substância branca permitiu excluir algumas etiologias. O estudo com exoma clínico identificou a alteração genética subjacente. Salientamos que, apesar de se tratar da mesma variante do tipo *missense*, a filha apresenta um fenótipo mais grave (epilepsia refractária), questionando-se o papel de factores moduladores na apresentação clínica.

## CLUBE DOS GÂNGLIOS DA BASE

Sábado, dia 10.04.2021, 18:05-19:05h | Moderadores: Maria José Rosas, Miguel Gago

### 1. SÍNDROME DISTÓNICO COM TREMOR EXUBERANTE: O CASO DO SENHOR QUE ANDAVA ÀS COSTAS DOS AMIGOS

Inês Antunes Cunha<sup>1</sup>, Ana Brás<sup>1</sup>, Mário Sousa<sup>2</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Cristina Januário<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. 2-Movement Disorder Clinic, Toronto Western Hospital and the University of Toronto Department of Medicine. 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra  
E-mail: ines.antcunha@gmail.com

**Introdução:** A crescente heterogeneidade genética e fenotípica das distonias genéticas torna a escolha do teste genético cada vez mais complexa, realçando-se uma boa história clínica e rigorosa observação da fenomenologia como a chave para o diagnóstico etiológico correto.

**Caso Clínico:** Homem, 52 anos, sem história familiar de doença neurológica, iniciou aos 8 anos um quadro de dificuldade na marcha com distonia distal dos membros inferiores, associando-se a tremor desde a segunda década de vida. Aos 50 anos, o envolvimento cervical da distonia e agravamento do tremor motivou nova observação e estudo complementar.

Ao exame neurológico apresentava um quadro de distonia generalizada com marcado envolvimento cervical, associado a exuberante tremor em repouso de predomínio do hemisfério esquerdo e uma marcha marcadamente distónica. A avaliação neuropsicológica revelou um defeito cognitivo ligeiro amnésico multidomínios. Do estudo complementar, excluídas as causas tratáveis, destaca-se na RM crânio, a presença de hipersinal em T2 a nível dos globus pálidos, com esboço de halo de hipossinal envolvente, compatível com a presença de depósitos de ferro. O painel NGS para distonias revelou a presença da variante c.907\_909del (p.Glu303del) em heterozigotia no gene *TOR1A*, classificada como patogénica.

**Conclusão:** Este caso destaca a importância da fenomenologia e relembra que a presença de um tremor exuberante pode estar associada a síndromes distónicas, nomeadamente à DYT-TOR1A. Além de uma avaliação imagiológica rigorosa, é essencial refletir sobre o mecanismo fisiopatológico subjacente a alterações como os depósitos de ferro, e o seu impacto na abordagem terapêutica, nomeadamente na cirurgia de estimulação cerebral profunda.



## 2. SÍNDROME CEREBELOSA COMO CARACTERÍSTICA MAJOR DA PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 7

Joana Ferreira Pinto<sup>1</sup>, Filipa Meira Carvalho<sup>1</sup>, Diana Matos<sup>1</sup>, Ana Filipa Santos<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga  
E-mail: joanapinto115@gmail.com

**Introdução:** As paraparésias espásticas hereditárias constituem um grupo de doenças heterogêneas, raras, hereditárias, que podem apresentar-se em formas puras ou complexas. Na paraparésia espástica hereditária tipo 7 (SGP7) a ataxia pode dominar a clínica e as alterações da oculomotricidade são raras nas fases precoces.

**Objetivo:** Caracterização clínico-genealógica de uma família com SPG7.

**Metodologia:** Revisão dos processos clínicos hospitalares dos doentes e recolha de dados clínicos, imagiológicos e genéticos.

**Resultados:** Descrição de três membros de uma família com SPG7, sem história de consanguinidade; todos apresentam atrofia cerebelosa na RM-CE; foi identificada uma variante [c.376G>C (p.(Glu126Gln))] no gene *SGP7*, em homozigotia nos casos 1 e 3 e em heterozigotia no caso 2.

**Caso 1:** Homem, 66 anos. Aos 50 anos iniciou alteração, lentamente progressiva, da marcha e do discurso. Exame neurológico: apraxia oculomotora, sacadas lentas e hipométricas, disartria escandida, hiperreflexia osteotendinosa, dismetria apendicular e marcha atáxica. Seis anos depois associou-se espasticidade nos membros inferiores.

**Caso 2:** Homem, 43 anos (filho do caso 1). Aos 37 anos iniciou alteração da marcha e do discurso, com instalação rápida mas lentamente progressiva. Exame neurológico: sacadas lentas, disartria escandida, dismetria apendicular, disdiadococinesia e marcha atáxica. Seis anos depois apresentava espasticidade nos membros inferiores, hiperreflexia osteotendinosa e Babinski bilateral.

**Caso 3:** Mulher, 49 anos (irmã do caso 1). Aos 44 anos iniciou alteração progressiva da marcha. Exame neurológico: sacadas hipométricas, espasticidade severa nos membros inferiores, hiperreflexia osteotendinosa, Babinski bilateral e marcha espástica.

**Conclusão:** Nesta família destacam-se: a apresentação dominada por síndrome cerebelosa, o atingimento precoce da oculomotricidade e a história familiar compatível com hereditariedade autossómica dominante; estas características dirigiram o diagnóstico diferencial e o estudo inicial. A SPG7 deve ser considerada perante um quadro de ataxia cerebelosa hereditária, sem etiologia esclarecida.

## 3. A HISTÓRIA NATURAL DE DISTONIA EM IDADE JOVEM?

Diogo Pereira<sup>1</sup>, Joana Damásio<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto, 2-CGPP/ UniGENe, Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto. 3-UMIB, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto  
E-mail: diogopereira253@gmail.com

**Introdução:** A distonia designa um grupo de condições clínicas caracterizadas por contrações involuntárias de grupos musculares que induzem posturas anómalas e sustentadas. A classificação contempla a idade de início, localização, sintoma-

tologia associada, padrão temporal e etiologia. Na investigação da distonia de início na idade adulta precoce devem ser consideradas etiologias genéticas, patologias sistémicas e iatrogenia farmacológica. A evolução é também importante para distinguir distonias segmentares de generalizadas, melhor orientado a abordagem diagnóstica.

**Objetivos:** Discussão etiológica de uma doente com distonia de início na idade adulta.

**Metodologia:** Revisão de dados clínicos, analíticos, imagiológicos e genéticos

**Resultados:** Mulher de 29 anos, com discreto atraso cognitivo e alteração comportamental de início na adolescência, medicada com psicofármacos (incluindo neuroléptico) até aos 21 anos. Com 22 anos, iniciou postura cervical anómala, com agravamento em 1 mês e quando avaliada apresentava blefarospasmo, distonia cervical com torcicolo esquerdo, e espasmos de abertura da boca. A investigação inicial (RM, metabolismo de cobre, estudo imunológico, metabólico, líquor) foi normal. Inicialmente tratada com toxina botulínica, com excelente resposta. Com 23 anos teve um surto psicótico, com internamento e reintrodução de neurolépticos. Dos 24 aos 28 anos a distonia cervical melhorou, tendo-se reduzido a dose e aumentados os intervalos das infiltrações. Aos 28 anos apresentou agravamento subagudo, modificação do padrão da distonia (marcado torcicolo direito), e diminuição da resposta à toxina. Repetida investigação (RM, estudo genético distonias), normal.

**Conclusão:** Apresentamos esta doente pela particularidade da evolução, com período de “lua de mel” de 4 anos, e agravamento subagudo com modificação do padrão da distonia cervical e diminuição da resposta à toxina botulínica. Discutimos as hipóteses diagnósticas: tardia aos neurolépticos, genética ou outra.

## 4. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA COM PARKINSONISMO E DOENÇAS ALÉLICAS

Gonçalo V Bonifácio<sup>1</sup>, Ana Gonçalves<sup>2</sup>, Raquel Barbosa<sup>3,4</sup>, Tiago Mestre<sup>5</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>6,7</sup>, Miguel Coelho<sup>6,7</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal. 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures. 3-CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa. 4-Departamento de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. 5-The Ottawa Hospital, University of Ottawa Brain and Mind Research Institute, Ottawa, Canada. 6-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, CHLUN. 7-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa  
E-mail: goncalovbonifacio@gmail.com

**Introdução:** As paraparesias espásticas são um grupo de doenças clínicas e geneticamente heterogêneas, cuja principal característica comum é a paresia espástica progressiva dos membros inferiores. O número crescente de mutações genéticas associadas a este fenótipo expande e equaciona a correlação genótipo-fenótipo.

**Caso Clínico:** Apresentamos uma senhora com atraso do desenvolvimento psicomotor que, aos 31 anos, apresentou alterações da marcha por dificuldade em mobilizar os membros inferiores, com posterior agravamento progressivo. Nesta altura objetivava-se Babinski bilateral e disdiadococinesia, com posterior desenvolvimento de paraparesia espástica e ligeiro parkinsonismo. Dois primos com queixas semelhantes. Atualmente com 45 anos, a doente apresenta força grau 4 nos membros inferiores, sinais de Hoffmann e Babinski bilateralmente, reflexos tendinosos patológicos com clónus rotuliano, e espas-

ticidade grau 4 no membro inferior direito, grau 3 no membro inferior esquerdo e grau 1+ nos membros superiores (escala de Ashworth modificada). Identifica-se limitação do olhar vertical, lentificação dos movimentos sacádicos, hipomímia e hipofonia grau 2, bradicinesia grau 2 nos membros superiores e marcha combinada de espasticidade e lentificação na iniciação dos movimentos, com pequenos passos. Doseamento de vitamina E normal, RM encefálica mostrou atrofia cerebelosa e corpo caloso normodimensionado e EMG excluiu doença de segundo neurônio motor. Após extenso estudo genético identificou-se mutação no gene *ATP13A2* (c. 1510G>C; p.Gly504Arg) em homozigotia, associado quer à SPG78 quer à PARK9 (síndrome Kufor Rakeb), estando esta mutação em particular identificada num caso de doença de Parkinson.

**Conclusão:** Desta forma, descrevemos uma doente com predomínio de paraparesia espástica hereditária, ligeiro parkinsonismo e oftalmoparesia, com uma mutação patogénica em homozigotia num gene associado simultaneamente a ambos os fenótipos. Descrições prévias sugerem frequência variável de ambas as manifestações nas mutações *ATP13A2*, tanto entre diferentes mutações como na mesma família, dificultando a identificação de um fenótipo padrão característico e questionando quais os mecanismos genéticos que determinam as manifestações distintas deste genótipo.

## 5. SÍNDROME CEREBELOSA: DA CLÍNICA AO DIAGNÓSTICO

Filipa Meira Carvalho, Joana Pinto, Margarida Rodrigues  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga  
E-mail: filipacmeirac@gmail.com

**Introdução:** As síndromes neurológicas paraneoplásicas são um grupo heterogéneo de doenças, entre as quais se inclui a degenerescência cerebelosa paraneoplásica. O seu diagnóstico pressupõe a exclusão de outras etiologias, como a presença de metástases ou outras complicações, incluindo efeitos adversos da terapêutica. Os sintomas neurológicos podem preceder ou coincidir com o diagnóstico da neoplasia.

**Caso Clínico:** Doente de 45 anos, sexo masculino, foi submetido a colectomia direita e proposto para quimioterapia adjuvante após diagnóstico de adenocarcinoma do cólon ascendente. Com o início do primeiro ciclo de quimioterapia – que incluía oxaliplatina e 5-fluorouracilo – começou a notar dificuldade em articular palavras. Foi notando agravamento progressivo ao longo de meses e, após completar o quinto ciclo de quimioterapia, começou também a referir dificuldade na marcha, com desequilíbrio. A quimioterapia foi suspensa e foi pedida avaliação por Neurologia.

Ao exame neurológico apresentava disartria escandida e marcha de base alargada, com muita instabilidade na marcha pé-ante-pé.

Foram colocadas em hipótese as etiologias paraneoplásica, tóxica ou metastática.

Foi pedida investigação urgente: RM cerebral, que revelou alterações; e estudo analítico, que revelou positividade para o anticorpo anti-Yo.

O diagnóstico de degenerescência cerebelosa paraneoplásica foi estabelecido.

Realizou 5 dias de metilprednisolona, seguidos de 5 dias de imunoglobulinas e reiniciu a quimioterapia.

**Conclusão:** O diagnóstico diferencial de uma síndrome cerebelosa é amplo. Ainda que infrequentemente, o 5-fluorouracilo pode associar-se a disartria e ataxia cerebelosa. Contudo, neste doente, apesar de num contexto incomum, a deteção

de anticorpos típicos ajudou a estabelecer o diagnóstico. Com este caso, pretende-se ilustrar e discutir o percurso diagnóstico de um doente com uma síndrome cerebelosa e uma neoplasia conhecida sob quimioterapia.

## 6. RIGIDEZ, ESPASMOS DOLOROSOS E SÍNDROME PANCEREBELOSA DE INSTALAÇÃO PROGRESSIVA

Rita Rodrigues<sup>1</sup>, Raquel Samões<sup>2</sup>, Joel Freitas<sup>2</sup>, JM Lopes Lima<sup>2</sup>, Joana Damásio<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira. 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto. 3-UNIGENE e CGPP, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto. 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto  
E-mail: arodrigues.rita@gmail.com

**Introdução:** Os anticorpos contra a descarboxilase do ácido glutâmico (anti-GAD65) estão associados a várias doenças neurológicas, incluindo a síndrome de *stiff-person*, ataxia cerebelosa e encefalite límbica. Níveis elevados de anti-GAD65 no soro e/ou LCR constituem biomarcadores reconhecidos, com patogenicidade provável na síndrome de *stiff-person*, porém menos clara nas restantes.

**Objetivos:** Apresentar um caso de doença neurológica associada a anti-GAD65 com 12 anos de seguimento.

**Metodologia:** Descrição do caso clínico com suporte de vídeo.

**Resultados:** Senhora de 59 anos, que aos 45 anos iniciou alteração na marcha por dificuldade na mobilização dos membros inferiores. Pouco tempo depois surgiram espasmos dolorosos, desencadeados por estímulos sonoros, que provocavam quedas para trás. Ao longo de 1,5 anos apresentou agravamento progressivo, com incapacidade de marcha autónoma no exterior pela elevada frequência de quedas. Ao exame neurológico (47 anos) apresentava hipertonia de predomínio nos MI, hiperlordose lombar, marcha de base ligeiramente alargada e hipereplexia desencadeada por estímulos sonoros. A EMG revelou atividade muscular contínua nos músculos agonistas e antagonistas com potenciais de ação motora normais; os anticorpos anti-GAD65 foram positivos no soro. Foi medicada com anti-espásticos em alta dose, ciclo de metilprednisolona endovenosa seguida de prednisolona oral e IVIG. Apresentou rápida melhoria da hipereplexia, e melhoria progressiva da hipertonia. Manteve IVIG periódicas e aos 48 anos surgiu uma síndrome cerebelosa e diabetes *mellitus*. Aos 12 anos de seguimento, coincidindo com redução de anti-espásticos, teve agravamento subagudo da hipertonia dos MI, com melhoria após metilprednisolona endovenosa. Manteve síndrome cerebelosa e em RM recente identificou-se atrofia do cerebelo.

**Conclusão:** Nesta doente a síndrome de *stiff-person* teve uma apresentação subaguda e excelente resposta à imunoterapia. A ataxia cerebelosa surgiu sob imunomodulador, com lenta progressão e resposta marginal aos tratamentos. Pretendemos, com este caso, contribuir para o conhecimento da evolução a longo prazo das doenças neurológicas associadas aos anticorpos anti-GAD65.

## 7. MIOCLONIAS NEGATIVAS

Ana João Marques, Rafael Jesus, André Costa, Ana Graça Velon, João Paulo Gabriel

Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal  
E-mail: joao\_1\_3@hotmail.com

**Introdução:** As mioclonias são um distúrbio hipercinético do movimento que pode dever-se a um aumento da atividade de contração (mioclonias positivas) ou inibição da mesma (mioclonias negativas). A sua avaliação e estudo etiológico são fundamentais para um tratamento dirigido.

**Caso Clínico:** Relatamos o caso de um senhor de 65 anos admitido no Serviço de Urgência por um TCE em contexto de queda accidental. O doente descreveu a presença de movimentos involuntários que se iniciaram no dia anterior à admissão e que conduziram a distúrbio da marcha e queda. Trata-se de um doente com múltiplas co-morbilidades nomeadamente hiperuricemia, anemia crónica, patologia cardíaca (hipocoagulada e com cardioversor implantável), renal (DRC estadio IV) e tireoideia (hipotireoidismo recentemente diagnosticado, em possível relação com amiodarona). Ao exame neurológico observaram-se mioclonias negativas, posturais, braquiais e tronco, com incapacidade de ortostatismo e colapso. A investigação adicional mostrou disfunção renal, hipotireoidismo primário e fratura cervical recente de C7 (sem corrupção do canal raquidiano). Realizado também estudo do líquor e TC cerebral, sem alterações de relevo. Não foi possível a realização de RM por incompatibilidade com aparelho cardíaco. O EEG com estudo de EMG regista ativação miogénica tónica com interrupções de curta duração (<500 ms) proximais sem evidentes anomalias ictais. Neste contexto admitiu-se como hipótese mais provável a de mioclonias negativas em relação com distúrbio metabólico (renal e tireoideu). Foram instituídas medidas dirigidas a estes distúrbios e terapêutica com ácido valpróico e clonazepam e assistiu-se a remissão integral das mioclonias.

**Discussão:** Este caso pretende mostrar o fenómeno das mioclonias negativas discutindo as principais etiologias para este distúrbio do movimento.

## 8. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DO GLOBUS PALLIDUS INTERNUS PARA TRATAMENTO DE DISTONIA REFRACTÁRIA EM DOENÇA DE PARKINSON

Bruna Meira<sup>1</sup>, António Cuco<sup>2</sup>, Alexandra Santos<sup>2</sup>, Carla Reizinho<sup>2</sup>, Raquel Barbosa<sup>1,3</sup>, Paulo Bugalho<sup>1,3</sup>, Marcelo Mendonça<sup>3,4</sup>, CHLO Movement Disorders Surgery Group

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental. 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental. 3-CEDOC Nova Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal. 4-Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal.  
E-mail: Bmeira.rmm@gmail.com

**Background:** A small subset of subthalamic nucleus (STN) deep brain stimulation (DBS) patients experiences troublesome dyskinesia despite optimal programming and medication adjustments. Few cases reported the efficacy of bilateral simultaneous stimulation of the globus pallidus internus (GPI) and STN to control it.

Our objective was to describe a case of unilateral GPI-DBS for refractory dystonia after STN-DBS.

**Case Report:** A 65-year-old man with a 20-year-long history of idiopathic PD was submitted to bilateral STN-DBS surgery 4

years earlier due to severe motor fluctuations and appearance of severe off and on dystonia. Preoperative LEDD was 800 mg. Following STN-DBS, a good motor control of parkinsonian symptoms was achieved. Two years thereafter, he started experiencing motor fluctuations, disabling and painful left hemibody dystonia and facial dystonia. In off-state, he presented a bilateral akinetic-rigid syndrome (55 on the UPDRS-III) with left hemibody off-dystonia (13/120 in the Burke-Fahn-Marsden (BFM) Dystonia Rating Scale). In on-state, the akinetic-rigid syndrome improved but with worsening of the dystonia (24 in the BFM). Multiple attempts to optimize medication and stimulation parameters or botulinum toxin injections failed to improve dystonia and the patient underwent rescue GPI-DBS. Right GPI stimulation was able to control akinetic-rigid syndrome without induced left hemibody dystonia. Stimulation parameters at discharge were: left STN, monopolar, 10-C+, 2V, 60µs, 130Hz; right GPI, monopolar, 2-C+, 2.5V, 60µs, 130Hz. Postoperative LEDD was 850 mg. Sustained benefit was observed up until 18 months follow-up.

**Conclusion:** Bilateral rescue GPI-DBS combined with STN-DBS has proven effective in few cases reports of persistent or severe dyskinesia after STN-DBS. In this case, unilateral GPI-DBS with contralateral STN-DBS effectively improved dystonic symptoms and akinetic-rigid syndrome without adverse effects. This provides a proof of concept that STN-DBS may be paired with contralateral GPI-DBS, however, summary patient series are required to verify the significance of rescue GPI-DBS therapy.

## 9. REVISITANDO UM DIAGNÓSTICO DE PARALISIA CEREBRAL: DISTONIA PROGRESSIVA LEVODOPA-RESPONSIVA DE CAUSA GENÉTICA COMPLEXA

Maria João Lima<sup>1</sup>, Sandra Moreira<sup>1</sup>, João Parente Freixo<sup>2</sup>, Jorge Oliveira<sup>2</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>, Paula Salgado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM). 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Instituto de Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto (UP)  
E-mail: mariajoao.mlima@ulsm.min-saude.pt

**Introdução:** Com o desenvolvimento dos estudos genéticos, vários mimetizadores de paralisia cerebral (PC) têm sido descritos. A distonia dopa-responsiva (DRD) é uma doença metabólica de grande heterogeneidade clínica, genética e bioquímica. Variantes patogénicas no gene *GCH1* são a causa mais comum da forma clássica de DRD (predominantemente autossómica dominante - AD). No mesmo espectro fenotípico foram descritas as síndromes DRD-*plus*, com características atípicas para DRD, associadas principalmente à disfunção de outros genes do metabolismo dopaminérgico.

**Caso Clínico:** Mulher de 55 anos, sem antecedentes familiares relevantes, diagnosticada com PC no seguimento de uma distonia generalizada de domínio craniocervical com início na infância, associada a complicações periparto. Apresentava atraso no desenvolvimento motor (controlo cefálico aos 12 meses, marcha aos 3 anos), a que se associou distonia do pé esquerdo e alteração da fala, sem compromisso cognitivo. A distonia agravou progressivamente, com atingimento do tronco e membros. Ao exame neurológico atual apresenta distonia generalizada de domínio craniocervical e orofacial, distonia do tronco e movimentos coreodistónicos dos membros, sem claro parkinsonismo. Verificou-se melhoria ligeira com levodopa. A RM cerebral e o doseamento do cobre, ceruloplasmina e ferritina foram normais. O estudo genético por painel multigene de distonias, detetou duas variantes em heterozigotia. Uma de sig-

nificado clínico indeterminado (VUS) no gene *GCH1* (c.194A>T (p.(Glu65Val)); e outra, provavelmente patogênica (c.358C>T (p.(Arg120\*); L-PAT), no gene *COASY*, associado a forma autossômica recessiva (AR) de neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro (NBIA).

**Conclusão:** Apresentamos uma doente com fenótipo classificável como DRD-*plus*, com resposta parcial à levodopa, na

qual foram identificadas, em heterozigotia, uma VUS no *GCH1* (hereditariedade AD) e uma variante L-PAT no *COASY* (hereditariedade AR). A correlação genótipo-fenótipo sugere um possível contributo da variante do *GCH1* para o quadro clínico. Coloca-se a hipótese das atipias fenotípicas poderem ser explicadas pela variante do gene *COASY*.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DO CONGRESSO DA SPDMov 2021

Alexandra Santos	CGB2-8	João Paulo Gabriel	CGB1-5; CGB2-7
Ana Brás	CGB2-1	Joel Freitas	CGB2-6
Ana Filipa Santos	CGB2-2	Jorge Oliveira	CGB1-6; CGB2-9
Ana Gonçalves	CGB2-4	Jorge Sequeiros	CGB1-6
Ana Graça Velon	CGB1-2; CGB1-5; CGB2-7	José Barros	CGB1-6
Ana João Marques	CGB1-2; CGB1-5; CGB2-7	José Carlos Ferreira	CGB1-4
Ana Morgadinho	CGB1-3	Laura Azurara	CGB1-4
Ana Sardoeira	CGB1-1; CGB1-6	Laura Vilarinho	CGB1-1
André Costa	CGB1-2; CGB2-7	Leonor Correia Guedes	CGB2-4
André Jorge	CGB1-3	Liliana Igreja	CGB1-6
António Cuco	CGB2-8	Marcelo Mendonça	CGB2-8
Bruna Meira	CGB1-4; CGB2-8	Margarida Calejo	CGB2-9
Carla Reizinho	CGB2-8	Margarida Rodrigues	CGB2-2; CGB2-5
Carolina Azóia	CGB1-5	Maria João Lima	CGB2-9
Carolina Soares	CGB1-1	Mário Rui Silva	CGB1-5
CHLO Movement Disorders Surgery Group	CGB2-8	Mário Sousa	CGB1-3; CGB2-1
Cristina Januário	CGB1-3; CGB2-1	Miguel Coelho	CGB2-4
Cristina Pereira	CGB1-1	Miguel Gago	CGB1-1
Diana Matos	CGB2-2	Paula Salgado	CGB2-9
Diogo Costa	CGB1-6	Paulo Bugalho	CGB2-8
Diogo Pereira	CGB2-3	Pedro Guimarães	CGB1-2
Filipa Meira Carvalho	CGB2-2; CGB2-5	Rafael Jesus	CGB1-2; CGB2-7
Fradique Moreira	CGB1-3; CGB2-1	Raquel Barbosa	CGB2-4; CGB2-8
Gonçalo V Bonifácio	CGB2-4	Raquel Neiva	CGB1-1
Inês Antunes Cunha	CGB1-3; CGB2-1	Raquel Samões	CGB2-6
JM Lopes Lima	CGB2-6	Ricardo Taipa	CGB1-1
Joana Damásio	CGB1-1; CGB1-6; CGB2-3; CGB2-6	Rita Rodrigues	CGB2-6
Joana Ferreira Pinto	CGB2-2	Sandra Moreira	CGB2-9
Joana Pinto	CGB2-5	Teresa Temudo	CGB1-6
João Parente Freixo	CGB2-9	Tiago Mestre	CGB2-4



# 15.º CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROLOGIA

Virtual | 13 e 14 Maio 2021

Organização: Sociedade Portuguesa de Neuropediatria



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO1 SÍNDROME DE RETT: 38 ANOS DEPOIS: DE QUE VALE UM NOME?

Cláudia Marques Matos<sup>1,2</sup>, Maria Inês Marques<sup>3</sup>, Ana Isabel Dias<sup>1</sup>, Ana Antunes Martins<sup>1</sup>, Patrícia Lopes<sup>4</sup>, Sandra Jacinto<sup>1</sup>, Sílvia Jorge<sup>1</sup>, Rita Lopes Silva<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>, Sofia Duarte<sup>1</sup>  
 1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia/ Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central (HDE/CHULC); 2-Serviço de Neurologia, CHULC; 3-Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e da Mulher, Hospital Espírito Santo de Évora; 4-Centro de Estudos do Bebê e da Criança, HDE/CHULC.

**Introdução:** A síndrome de Rett está frequentemente associada a mutações pontuais do gene *MECP2* mas o uso de tecnologia NGS tem expandido o espectro de alterações genéticas deste fenótipo comportamental.

**Objetivo:** Investigar as características clínicas e genéticas de doentes Rett e "Rett-like" na prática clínica real.

**Métodos:** Estudo observacional, descritivo e retrospectivo dos doentes Rett e "Rett-like" seguidos no serviço de Neurologia de um hospital central.

**Resultados:** Amostra composta por 28 doentes (83,3% do sexo feminino). A idade média à apresentação e ao diagnóstico genético foi de 13 meses e 6 anos, respetivamente. Quinze doentes apresentam alterações do gene *MECP2*. Outras alterações genéticas foram encontradas nos genes *CDKL5* (n=3), *KCNQ2* (n=2), *FOXG1* (n=1) e *MEF2C* (n=1). Seis doentes não têm ainda diagnóstico genético. Em 32,1% dos doentes (considerados Rett-like), os critérios de diagnóstico de 2010 não são preenchidos, principalmente à custa de ausência de regressão (6/9). Quase todos os doentes apresentam epilepsia (92,9%): focal e generalizada (42,9%), focal (32,1%) ou generalizada (10,7%). Em 71,4% a epilepsia é ou foi refratária. A mediana do número de FAE tentados foi 4 (IQR 3-7). Os doentes não-MECP2 têm idade de apresentação e início de epilepsia mais precoce – 4 (IQR 1-12) vs 14 (IQR 8-35) meses ( $p=0,011$ ) e 3 (IQR 1-18) vs 33 (IQR 17-69) meses ( $p=0,008$ ), respetivamente – mas isso não se reflete em pior *outcome* funcional.

**Conclusão:** 1. Cerca de metade desta amostra tem alterações em genes que não o *MECP2*, refletindo o contributo crescente das encefalopatias epiléticas do desenvolvimento para este fenótipo comportamental e justificando a pertinência de um painel genético Rett-like.

2. Um terço dos doentes não preenchem critérios de diagnóstico.

3. A apresentação mais precoce de epilepsia pode sugerir etiologia não-MECP2.

4. Deve ser feito o esforço de encurtar o tempo até ao diagnóstico, 5 anos, especialmente com terapêutica genética no horizonte.

### CO2 A INVESTIGAÇÃO GENÉTICA NA EPILEPSIA: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL PEDIÁTRICO TERCIÁRIO

Joana A. Ribeiro<sup>1</sup>, Joana Chagas<sup>2</sup>, Joana Amaral<sup>1</sup>, Cristina Pereira<sup>1,3</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>1</sup>, Carmen Costa<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>1,4</sup>, Paula Garcia<sup>5</sup>, Luísa Diogo<sup>5</sup>, Margarida Venâncio<sup>6</sup>, Lina Ramos<sup>6</sup>, Conceição Robalo<sup>1,3</sup>

1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Pediatria, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC; 3-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, CHUC; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5-Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro de Desenvolvimento da Criança, HP-CHUC; 6-Genética Médica, CHUC.

**Introdução:** Na última década têm existido avanços no estudo da etiologia genética da epilepsia, incluindo o acesso a novas técnicas de sequenciação e a identificação de novos genes.

**Objetivos:** Compreender a estruturação da investigação genética da epilepsia na prática clínica, ilustrando a sua influência no diagnóstico, terapêutica e prognóstico.

**Metodologia:** Estudo transversal e retrospectivo, realizado num hospital terciário, no triénio 2018-2020. Foram selecionados doentes com investigação genética iniciada pelo neuropediatra, incluindo *array-CGH*, *single-gene*, painéis multigene (*next-generation-sequencing-NGS*) e *whole-exome-sequencing* (WES). Foram avaliadas variáveis demográficas, clínicas e de tratamento.

**Resultados:** Obtivemos uma amostra de 57 doentes, 53,7% do sexo feminino, com idade mediana atual de 8,4 [3,8;13,5] anos. A idade mediana da primeira crise foi 2,0 [0,5;5,5] anos. Foi possível definir uma síndrome eletroclínica em 24 doentes (42,1%), e aproximadamente 1/3 apresentavam encefalopatia epilética. Na maioria, a epilepsia associou-se a outra característica, mais frequentemente o défice intelectual (71,9%). Os testes genéticos requisitados incluíram *Array-CGH* (61,4%), seguido de *single-gene* (47,4%), sobretudo o *locus* FRAXA. Em 40 doentes (70,2%) foram feitos painéis-NGS ou WES, tendo-se identificado variantes de significado incerto em 14 doentes. O diagnóstico genético definitivo foi possível em 16 doentes (28,1%): destacam-se 5 doentes com mutações nos genes *SCN1A* (n=2), *SNC2A*, *TSC2* e *GRIN2B*; 3 com epilepsia genética/metabólica (duas gangliosidoses, mutação gene *SLC19A3*) e um com mutação num gene nuclear mitocondrial (*VAR2*). A taxa de diagnóstico molecular fornecida pelas novas técnicas de sequenciação foi 24,4%.

**Conclusão:** A taxa de diagnóstico genético na nossa amostra foi semelhante à descrita na literatura, possibilitando uma orientação da escolha do FAE em 4 doentes e uma personali-

zação do tratamento nos doentes com epilepsia genética/metabólica. O diagnóstico genético teve impacto no prognóstico da epilepsia e comorbilidades associadas. O acesso a aconselhamento genético especializado torna-se determinante para o planeamento familiar, assim como para o esclarecimento das variantes encontradas.

### CO3 EPILEPSIA NA ESCLEROSE TUBEROSA

Mafalda Matias<sup>1,3</sup>, Teresa Painho<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>, Ana Cordeiro<sup>2</sup>, Andreia Pereira<sup>1</sup>

1-Unidade de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, CHULC; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, CHULC; 3-Centro Hospitalar Barreiro-Montijo.

**Introdução:** A esclerose tuberosa (ET) é uma síndrome neurocutânea causada por mutações no gene *TSC1* ou *TSC2*. É transmitida de forma autossómica dominante, com penetrância completa e expressão variável. Os sintomas neuropsiquiátricos são proeminentes estando a epilepsia reportada em 62 a 93% dos casos. A epilepsia é um dos principais determinantes de morbimortalidade nesta população.

**Objetivos:** Caracterização da prevalência e evolução da epilepsia em doentes com ET em seguimento no na Consulta Multidisciplinar de Doenças Neurocutâneas do HDE.

**Metodologia:** Estudo longitudinal, retrospectivo realizado através da consulta dos processos clínicos, em que foram retiradas informações referentes à epilepsia. As variáveis em estudo foram: idade de aparecimento, tipo de crises, exames complementares, tratamento efetuado, evolução e co-morbilidades associadas. Análise estatística realizada em SPSS V25.

**Resultados:** Verificou-se a presença de epilepsia em 85,3% dos doentes (29/34). A idade média de aparecimento das crises foi de 30 meses, sendo as mais frequentes as crises focais (65,5% vs 10,3% espasmos infantis). A epilepsia foi refratária ao tratamento (>2 fármacos AE) em 51,5% dos casos, tendo sido tentadas outras terapêuticas adjuvantes, como a cirurgia (27,6%), everolimus (37,9%) e dieta cetogénica (17,2%). Em 61,8% dos casos houve um controlo total das crises. Verificou-se a presença de alterações cognitivas em 65,5% e TAND (TSC-associated-neuropsychiatric-disorders) em 58,6%, com relação estatisticamente significativa ( $p$  value <0,05) com a dificuldade no controlo terapêutico.

**Conclusão:** A prevalência de epilepsia (85,3%) na nossa série é semelhante ao descrito na literatura sendo a prevalência de epilepsia refratária (51,7% vs 33%-50%) ligeiramente superior, justificando assim o número significativo de doentes sob terapêutica com everolimus. O questionário TAND foi implementado de forma sistemática na consulta a partir de 2021, estando por isso o rastreio de perturbações neuropsiquiátricas subestimado na nossa série.

### CO4 EPILEPSIA ASSOCIADA A "LOW-GRADE EPILEPSY-ASSOCIATED NEUROEPITHELIAL TUMOURS" EM IDADE PEDIÁTRICA: SÉRIE RETROSPECTIVA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM CIRURGIA DE EPILEPSIA

Joana Vitor<sup>1</sup>, Andreia Magalhães<sup>2</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>3,5</sup>, Sofia Quintas<sup>4,5</sup>, José Pimentel<sup>2,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, CHULN-HSM, Lisboa; 3-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências, CHULN-HSM, Lisboa; 4-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, CHULN-HSM, Lisboa; 5-Centro de Referência Epilepsia Refractária CHULN-HSM, Epicare (Rede Europeia de Epilepsias Raras)

**Introdução:** Os *low-grade epilepsy-associated neuroepithelial tumours* (LEATs) apresentam-se caracteristicamente em indivíduos jovens com crises focais, geralmente sem outras manifestações neurológicas e envolvem com mais frequência o lobo temporal. Caracterizam-se por um crescimento lento e bom prognóstico, sendo o controlo da epilepsia, nomeadamente refratária, o principal objetivo do tratamento cirúrgico.

**Objetivos:** Caracterização da idade de início das crises, tempo desde o início de sintomas até à cirurgia, achados eletroencefalográficos pré-cirurgia, diagnóstico histopatológico, classificação Engel, tipo de remoção, evolução do número de fármacos antiepilépticos, crises após cirurgia e prognóstico funcional.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo descritivo de doentes com epilepsia estrutural submetidos a cirurgia com diagnóstico anátomo-patológico de LEAT, em idade pediátrica, entre 1993 e 2020 num centro hospitalar de referência em epilepsia refratária e de cirurgia de epilepsia.

**Resultados:** Foram incluídos 17 doentes (9 do sexo masculino), 10 dos quais incluídos em programa de cirurgia de epilepsia. A idade média de início de crises foi 8,2 anos. O tempo médio até à cirurgia foi 3,3 anos. Quanto ao diagnóstico histológico, 6 doentes apresentaram tumores disemбриoblásticos neuroepiteliais (DNT), 6 gliomas angiocêntricos, 1 astrocitoma pilocítico e 1 xantastrocitoma pleomórfico. A localização tumoral mais frequente foi o lobo temporal em 59% (n=10) dos doentes. A lesionectomia foi a cirurgia mais frequente, contudo 4 doentes necessitaram de remoção mais alargada com amigdalohipocampectomia. Após a cirurgia, o tempo médio de seguimento foi 11,8 anos. Dos doentes, 86,7% apresentaram score Engel I e 13,3% apresentaram Engel II. Dois doentes (11,8%) recidivaram, 1 destes foi posteriormente incluído em programa de cirurgia de epilepsia; todos remiram após a segunda cirurgia.

**Conclusão:** Os LEATs constituem uma importante causa de epilepsia estrutural na idade pediátrica. Esta série ilustra o bom prognóstico de doentes com epilepsia associada a LEAT submetidos a tratamento cirúrgico, particularmente em contexto de cirurgia de epilepsia.

### CO5 AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA COM A SAÚDE DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM EPILEPSIA NUM HOSPITAL DE NÍVEL II

Sara Machado<sup>1</sup>, Cecília Pereira<sup>1</sup>, Maria Cristina Granado<sup>1</sup>, Catarina Magalhães<sup>2</sup>

1-Serviço de Pediatria - Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães; 2-Consulta de Neuropediatria, Serviço de Pediatria - Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães

**Introdução:** A epilepsia pode estar associada a comprometimento da qualidade de vida relacionada com a saúde (QdVRS).

**Objetivo/Metodologia:** Para avaliar a QdVRS de crianças e adolescentes com epilepsia seguidos na consulta de Neuropediatria de um hospital de nível II, realizou-se um estudo observacional transversal. Foram incluídos doentes com idades entre 8-18 anos e duração da doença de pelo menos um ano e excluídos aqueles com condições impeditivas da compreensão do questionário. Avaliou-se a QdVRS através do preenchimento do questionário DISABKIDS-37 pelos doentes e respetivos cuidadores. Utilizaram-se testes *U* de Mann-Whitney. Valor de  $p < 0,05$  foi considerado estatisticamente significativo.

**Resultados:** Incluíram-se 42 crianças (8-12 anos) e 21 adolescentes (13-18 anos). Verificou-se predomínio do sexo mas-

culino (M:F=2:1). Em 44,4% identificaram-se comorbilidades neurológicas. A maioria (71,4%) estava medicada em monoterapia e 85,7% não teve crises nos três meses anteriores. Encontraram-se diferenças estatisticamente significativas entre sexos na faceta limitação física ( $p=0,019$ ), com melhores resultados nos rapazes. Maior duração da epilepsia traduziu-se em piores resultados na faceta inclusão social ( $p=0,039$ ). Os doentes com comorbilidades obtiveram piores resultados nas facetas independência ( $p=0,003$ ), limitação física ( $p=0,006$ ), exclusão social ( $p=0,001$ ) e inclusão social ( $p=0,000$ ). Os doentes com crises recentes apresentaram piores resultados nas facetas limitação física ( $p=0,017$ ) e inclusão social ( $p=0,021$ ). Os doentes tratados com politerapia reportaram piores resultados nas facetas emoções ( $p=0,040$ ) e inclusão social ( $p=0,048$ ). A presença de comorbilidades ( $p=0,04$ ), ter crises ( $p=0,044$ ) e o tratamento com politerapia ( $p=0,038$ ) associaram-se a resultados significativamente inferiores de QdVRS global. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas na QdVRS global reportada pelos doentes e respetivos cuidadores ( $p=0,602$ ).

**Conclusão:** A QdVRS foi negativamente influenciada pela maior frequência das crises, o tratamento com politerapia e a presença de comorbilidades, tal como descrito na literatura. O aumento da dimensão da amostra e a existência de um grupo de controlo permitirão uma melhor avaliação futura.

## CO6 A HISTÓRIA NATURAL DA DISPLASIA CORTICAL FOCAL

João Nuno Ramos<sup>1\*</sup>, Filipa Serrazina<sup>2</sup>, Laura Azurara<sup>3,4</sup>, Alexandra Santos<sup>4,5</sup>, Rita Pinto<sup>4</sup>, José Pedro Vieira<sup>4,6</sup>, Pedro Cabral<sup>2,4</sup>, José Carlos Ferreira<sup>2,4</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 4-Centro de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 6-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A displasia cortical focal é uma causa frequente de epilepsia refratária na população pediátrica. Apesar da apresentação clínica e evolução serem heterogéneas, a resposta à terapêutica médica é habitualmente parca e a ressecção cirúrgica surge como uma importante alternativa terapêutica. Contudo, pouco se sabe sobre o curso natural da doença, particularmente em doentes não operados.

**Objectivos:** Pretendemos caracterizar a evolução clínica longitudinal dos doentes pediátricos do CHLO com displasia cortical focal, nomeadamente dos não operados.

**Metodologia:** Análise de coorte retrospectiva de doentes pediátricos com epilepsia refratária submetidos a monitorização vídeo-EEG no CHLO entre 10/Julho/2006 e 31/Março/2021, com diagnóstico imagiológico de displasia cortical focal e investigação complementar concluída. Incluíram-se doentes com pelo menos um ano de *follow-up* disponível após a monitorização. Foram colhidos dados demográficos, semiológicos e terapêuticos longitudinalmente, nomeadamente 1 e 5 anos após data da primeira monitorização vídeo-EEG e no último *follow-up* disponível, tendo-se procedido a análise comparativa entre os doentes operados e não operados.

**Resultados:** Quarenta e um doentes enquadraram-se nos critérios de inclusão, 17 (41%) do sexo feminino, com mediana de 12 [4-36] meses aquando do início de epilepsia. Destes, 23

(56%) foram operados, 17 dos quais durante o 1º ano após a monitorização, com *follow-up* mediano de 7,7 [5,7-9,8] anos. Constatamos uma diferença na redução de crises 1 ano após a monitorização comparativamente ao baseline (-100% [-100;-50] nos operados versus -17% [-85;+100] nos não operados,  $p=0,008$ ), não havendo diferença significativa entre grupos aos 5 anos de *follow-up* (-98% [-100;-56] vs -50% [-98;0],  $p=0,182$ ), descrevendo-se melhoria substancial do número de crises do grupo de doentes não operados.

**Conclusão:** A displasia cortical focal é suscetível de grande melhoria clínica após ressecção cirúrgica, principalmente numa fase precoce. Contudo, este benefício parece dissipar-se a longo prazo quando tomamos em consideração o seguimento e a evolução relativamente favorável dos doentes não operados.

## CO7 ESTIMULAÇÃO DO NERVO VAGO NA EPILEPSIA REFRACTÁRIA EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Miguel Martins<sup>1</sup>, Marina Mota<sup>2</sup>, Filipa Sotero<sup>3</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>4,5</sup>, Ana Franco<sup>3,5</sup>, Ana Rita Peralta<sup>3,5</sup>, Carla Bentes<sup>3,5</sup>, José Pimentel<sup>3,5</sup>, António Gonçalves Ferreira<sup>4,5</sup>, Sofia Quintas<sup>2,5,6</sup>

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira, Covilhã, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 5-Centro de Referência de Epilepsia Refratária e EPICARE (Rede Europeia Epilepsias Raras), Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 6-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal;

**Introdução:** A estimulação do nervo vago (ENV) é uma alternativa terapêutica não-farmacológica adjuvante aprovada para o tratamento de epilepsias refratárias em crianças e adolescentes.

**Objetivos:** Caracterizar a eficácia e segurança da ENV em crianças e adolescentes com epilepsia refratária.

**Métodos:** Estudo retrospectivo descritivo de crianças e adolescentes submetidos a ENV (2008-2021). Análise de dados demográficos, idade de início, tipo e frequência de crises e epilepsia, fármacos antiepiléticos (FAE), idade de implantação de ENV, efeitos secundários, tempo de seguimento e evolução da frequência das crises (classificação de McHugh, á data da última consulta) e avaliação qualitativa cognitivo-comportamental.

**Resultados:** Incluídos 29 doentes (27 com seguimento > 6 meses), 59% do sexo masculino. Mediana de idade de início das crises aos 0,9 anos (IIQ 0,3-5). Apresentavam encefalopatia epilética 27,6%, 65,6% epilepsia focal/multifocal e 6,8% epilepsia generalizada. Todos medicados  $\geq 3$  FAEs. Mediana de idade de implantação da ENV aos 10 anos (IIQ 6-14). Complicações transitórias ocorreram em 3 doentes e 1 doente removeu estimulador por infeção pós-implantação. Os parâmetros utilizados foram: 1,0-2,5 mA, frequência 20-30 Hz, tempo "ON" 5-30 segundos e "OFF" 0,8-5 minutos. A mediana de seguimento foi de 3 anos (IIQ 6-9). Segundo a Classificação de Mc Hugh, os doentes (N 27) distribuíram-se da seguinte forma: Classe I: 29,7%; Classe II: 33,3%; Classe III: 25,9% e Classe V, 11,1%. Sem crises, 11,1%. Treze doentes modificaram FAEs após ENV. Treze doentes tiveram efeitos secundários ligeiros e transitórios. Referência a melhoria do estado de vigília, atenção ou comunicação em 66,7% dos doentes.

**Conclusão:** A ENV constitui alternativa terapêutica segura e eficaz na epilepsia refractária. A redução >50% da frequência das crises em 63% dos doentes, poucos efeitos secundários e benefício cognitivo-comportamental verificados estão de acordo com estudos prévios. A experiência cumulativa de doentes com ENV poderá contribuir para melhor gestão da epilepsia refratária.

## CO8 SULTIAMO NAS SÍNDROMES DE EPILEPSIA-AFASIA ASSOCIADAS A GRIN2A: ABORDAGEM ALTERNATIVA

Joana Nunes<sup>1</sup>, Maria João Pinto<sup>2</sup>, José Maria Sousa<sup>3</sup>, Jacinta Fonseca<sup>1,4</sup>, Cláudia Melo<sup>1,4</sup>, Dílio Alves<sup>5</sup>, Mafalda Sampaio<sup>1,4</sup>, Raquel Sousa<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Pediatria, 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-Unidade de Neurologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João; 5-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Introdução:** O espectro epilepsia-afasia, que inclui a epilepsia de pontas centrotemporais (EPCT), ponta onda contínua no sono (POCS) e Landau-Kleffner, tem sido crescentemente associado a mutações no gene *GRIN2A*. Este gene codifica a proteína GluN2A, subunidade de um subgrupo de receptores NMDA. O sultiamo é frequentemente usado na Europa na EPCT em monoterapia ou em *add on* na POCS. Em Portugal, o seu uso implica aprovação pela Infarmed.

**Caso Clínico:** Criança do sexo feminino, antecedentes patológicos irrelevantes, com história familiar de epilepsia, inicia aos 5 anos crises focais e com bilateralização. O EEG à data revelou atividade epileptiforme centrotemporal direita, tendo sido diagnosticada EPCT e iniciado VPA (até 30 mg/kg/dia). Pelos 6 anos inicia dificuldades de aprendizagem e, no EEG, foi identificado um padrão sugestivo de POCS. Associada prednisolona (2 mg/kg/dia) durante 6 meses, com recuperação do estado basal e EEG normal. Cerca de 1 mês após suspensão do corticoide, notada alteração da linguagem compatível com afasia progressiva. Identificado novo padrão de POCS em monitorização vídeo-EEG, reiniciando prednisolona (2 mg/kg/dia) com melhoria clínica e eletrográfica. Aos 10 meses de prednisolona, por apresentar efeitos adversos significativos, foi suspenso o corticoide e adicionado sultiamo (5 mg/kg/dia), mantendo o VPA (35 mg/kg/dia). Após 2 anos, mantém a mesma terapêutica, sem recorrência de POCS ou crises epiléticas e com EEGs normais. Mantém défice de linguagem residual e ligeiras dificuldades de aprendizagem. Identificada variante patogénica do gene *GRIN2A*.

**Conclusão:** A recorrência de POCS, a manutenção de défice de linguagem e os efeitos adversos da corticoterapia conduziram-nos à procura de alternativas terapêuticas com melhor tolerabilidade. O uso de sultiamo permitiu a suspensão da prednisolona e a estabilidade da doente ao longo dos últimos anos. Tendo em conta o mecanismo de ação, o sultiamo afigura-se como uma terapêutica particularmente interessante no espectro epilepsia-afasia associado a mutações no *GRIN2A*.

## CO9 EXPERIÊNCIA DA IMPLANTAÇÃO DE ESTIMULADOR DE NERVO VAGO NO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DO PORTO

Firmina Sambayeta<sup>1</sup>, Inês Laranjinha<sup>1</sup>, Raquel Samões<sup>1</sup>, Ruben Rocha<sup>2</sup>, Cristina Garrido<sup>2</sup>, Sónia Figueiroa<sup>2</sup>, Inês Carrilho<sup>2</sup>, Manuela Santos<sup>2</sup>, Teresa Temudo<sup>2</sup>, Rui Chorão<sup>3</sup>, Rui Rangel<sup>4</sup>, Joel Freitas<sup>5</sup>, João Ramalheira<sup>5</sup>, João Lopes<sup>5</sup>, João Chaves<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia de Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP); 2-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, CHUP; 3-Serviço de Neurofisiologia Centro Materno-Infantil do Norte, CHUP; 4-Serviço de Neurocirurgia do CHUP; 5-Serviço de Neurofisiologia do CHUP.

**Introdução:** O estimulador do nervo vago (ENV) representa uma opção terapêutica quando a ressecção cirúrgica não é alternativa em doentes com epilepsia refractária.

**Objetivos:** Avaliar os resultados da implantação de ENV em doentes em idade pediátrica seguidos no Serviço de Neuropediatria do CHUP.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos processos clínicos para caracterização dos doentes pediátricos submetidos a colocação de ENV no CHUP entre o ano 2000 e 2020. Determinação da eficácia (número de fármacos anti-criques (ASM), redução da frequência e duração de crises, número de quedas) aos 2 anos de *follow-up* e as complicações relativas a estimulação.

**Resultados:** Foram implantados 55 ENV em doentes pediátricos, 52,7% do sexo masculino com média de idade atual de 20,6±7,3 anos. Tinham uma idade média à data colocação do ENV de 12,2 ±3,9 anos. A epilepsia foi classificada como genética em 34 (61%), estrutural em 16 (29%), imunológica em 2 (3,6%) e desconhecida em 3 (5,4%). Trinta e seis doentes (65,4%) apresentaram melhoria após colocação do ENV, com redução na frequência de crises e nove (16,3%) deixaram de ter quedas. Seis doentes (10,9%) reportaram a melhoria da cognição. A maioria (45, 81,8%) manteve o mesmo número de ASM. O gerador foi reimplantado em 7 doentes. Registaram-se complicações ligeiras em 13 doentes (23,6%), das quais 9 (15,9%) relacionadas com disfonía.

**Conclusão:** O ENV é uma opção terapêutica em doentes com epilepsia refratária, sem indicação para cirurgia curativa, com benefício demonstrados numa significativa percentagem de doentes. Os efeitos secundários são ligeiros e na grande maioria transitórios. Os nossos resultados estão de acordo com o encontrado noutros estudos.

## C10 CRISES NEONATAIS: CLÍNICA, NEUROFISIOLOGIA, ABORDAGEM E SEGUIMENTO, NUM CENTRO PEDIÁTRICO DE REFERÊNCIA

Joana Amaral, Cristina Pereira, Conceição Robalo  
Neuropediatria, Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** As crises neonatais apresentam uma incidência entre 1,8-5/1000 recém-nascidos (RN). A sua caracterização clínica, etiologia e terapêutica constitui um desafio clínico.

**Objetivo:** caracterização das crises neonatais, registadas durante 5 anos, considerando a evolução clínica por um período igual ou superior a dois anos.

**Material e métodos:** Análise retrospectiva de dados clínicos, neurofisiológicos (vídeo-eletroencefalograma: v-EEG) e imagiológicos de todos os RN que registaram crises neonatais com tra-



dução eletroencefalográfica (atividade paroxística, crises eletrográficas e/ou crises electroclínicas). O estudo considerou todos os casos ocorridos entre 1 de janeiro de 2010 e 31 de dezembro de 2015, com o respetivo seguimento igual ou superior a dois anos.

**Resultados:** Foram diagnosticadas crises em 85 RN, 87% nas primeiras 48 horas de vida. Em 72,9% dos casos as crises foram definidas por clínica e atividade paroxística no v-EEG, noutros 16,5% por clínica e crises eletrográficas e em 10,6% por clínica e crises electroclínicas. Foram identificados fatores de risco em 71,7% dos casos. O tempo médio de seguimento é de 4,7 anos (mín 3; máx 10). Diagnosticou-se epilepsia em 23,5% dos casos, mantendo atualmente terapêutica 14%. Sequelas motoras verificaram-se em 36,7% das crianças e 34,1% apresentaram exame neurológico normal. Registou-se uma mortalidade de 11,8%.

**Conclusão:** As crises neonatais ocorreram maioritariamente nas primeiras 48 horas de vida. O v-EEG atempado é determinante para o diagnóstico de uma situação clínica que causa sequelas motoras em cerca 1/3 dos casos e epilepsia em 1/4.

## C11 CIRURGIA DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA EM IDADE PEDIÁTRICA: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE 26 ANOS DO CENTRO DE REFERÊNCIA CHLO/CHULC

Laura Azurara<sup>1,5</sup>, José Carlos Ferreira<sup>2,5</sup>, Rita Pinto<sup>5</sup>, Alexandra Santos<sup>3,5</sup>, Ana Isabel Dias<sup>4,5</sup>, Pedro Cabral<sup>2,5</sup> em nome do Centro de Referência de Epilepsia Refractária CHLO/CHULC.

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 4-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central; 5-Centro de Referência de Epilepsia Refractária CHLO/CHULC, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** O tratamento cirúrgico é, frequentemente, uma opção nos doentes pediátricos com epilepsia refractária (ER).

Ocorrendo numa idade fundamental para o desenvolvimento psicomotor, a ER, particularmente em idades precoces, pode conduzir a deterioração cognitiva, tendo a abordagem cirúrgica uma janela temporal óptima para controlar a epilepsia, simultaneamente impedindo essa deterioração.

**Métodos:** Análise de coorte retrospectiva dos doentes submetidos a cirurgia de epilepsia no CHLO entre Janeiro de 1995 e Dezembro de 2020 com idade inferior a 18 anos, e dos doentes estudados entre Janeiro de 2008 e Dezembro de 2020.

**Resultados:** Num universo de 609 monitorizações vídeo-EEG, 482 (79%) foram realizadas no contexto de avaliação para potencial tratamento cirúrgico.

A patologia subjacente à epilepsia foi displasia cortical focal (19,9%), epilepsia focal RM negativa (19,0%), sequelas ou lesões vasculares (12,5%), esclerose tuberosa (9,4%), encefalopatias epiléticas (9,2%) e outras menos frequentes.

Nos 26 anos de funcionamento do Centro, foram realizadas 179 cirurgias em 152 doentes com idade inferior a 18 anos. Os tipos mais frequentes de cirurgia ressectiva foram: lesionelectomias e exéreses focais (42%), amigdalohipocampectomias (14%), desconexões multilobares e extra-temporais (10%). 8% corresponderam a implantação de VNS; destes, à data da última observação, 28,6% encontravam-se em classe I da classificação de McHugh. Considerando os restantes doentes operados, 60,3% estavam em Engel 1, 12,2% em Engel 2, 17,6% em Engel 3 e 9,9% em Engel 4, na data da última consulta.

**Discussão:** Os resultados pós-cirúrgicos variam em função do tipo de cirurgia, o que se relaciona directamente com a patologia subjacente. Acreditamos que esta é a maior série de doentes com ER em idade pediátrica submetidos a tratamento cirúrgico em Portugal, sendo os resultados concordantes com os publicados ao nível internacional. O volume global e a diversidade e complexidade de doentes estudados reflecte a experiência acumulada.

## POSTERS

### P01 MONITORIZAÇÃO NEUROFISIOLÓGICA DAS ENCEFALOPATIAS EPILÉPTICAS ATRAVÉS DE WEARABLE EEG

Alberto Leal<sup>1</sup>, Timóteo Mendes<sup>1</sup>, Daniel Carvalho<sup>2</sup>

1-Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa; 2-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Lisboa Central.

**Introdução:** As encefalopatias epiléticas caracterizam-se pela existência de défices neurocognitivos em parte ou totalmente atribuíveis à abundante actividade paroxística, ictal e/ou ictal. Neste contexto os esforços terapêuticos têm como alvo importante reduzir a actividade epilética e não simplesmente controlar as crises clínicas como é prática na generalidade das epilepsias. Este exercício é em geral difícil e beneficia grandemente de monitorizações neurofisiológicas seriadas no tempo.

As metodologias disponíveis na prática clínica ou são baseadas em avaliações temporalmente muito limitadas (EEG com prova de Sono), ou onerosas e mal toleradas (EEG Ambulatório, vídeo-

-EEG), tornando pouco sensível ou difícil a sua utilização frequente para monitorizar a evolução temporal da actividade epilética.

**Objectivos:** Descrever uma metodologia de monitorização neurofisiológica nas Encefalopatias Epiléticas baseada em dispositivos EEG portáteis miniaturizados (wearable EEG).

**Resultados:** Capitalizando em estudos demonstrando o carácter focal e relativamente estável ao longo do tempo da actividade epilética em doentes com síndrome de ponta-onda contínua do sono (POCS), comparamos a quantificação dos paroxismos usando registos de 24h com montagem de 23 eléctrodos (sistema 10-20) e montagem com 4 eléctrodos optimizados para localização dos paroxismos mais proeminentes. Os bons resultados da comparação motivaram-nos a construir um equipamento wearable EEG miniaturizado (35 g) que passamos a utilizar para registos seriados em casos de POCS.

Obtivemos quantificações consistentes e facilmente replicáveis ao longo do tempo, com ganhos significativos de tolerabilidade e económicos em relação à metodologia tradicional, permitindo monitorizar de forma objectiva a evolução da actividade epilética em respostas às múltiplas intervenções terapêuticas.

**Conclusão:** Após a avaliação inicial da distribuição espacial da actividade epiléptica nas encefalopatias epilépticas, foi possível implementar uma metodologia simplificada e bem tolerada de monitorização utilizando um dispositivo *wearable* EEG. A quantificação robusta e dinâmica da actividade epiléptica nestas patologias promete significativo impacto na tomada de decisões terapêuticas.

## P02 ENXAQUECA VESTIBULAR EM IDADE PEDIÁTRICA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE UMA COORTE

Alexandra Silva<sup>1,2</sup>, Margarida Amorim<sup>3</sup>, Isabel Luzeiro<sup>2</sup>, Filipe Palavra<sup>1,4,5</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Otorrinolaringologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 5-Centro Clínico e Académico de Coimbra.

**Introdução:** A enxaqueca vestibular (EV) é a principal etiologia de vertigem em idade pediátrica. No entanto, as suas características clínicas, evolução e resposta ao tratamento ainda são pouco conhecidas.

**Objetivos:** Caracterizar demográfica e clinicamente uma população de doentes em idade pediátrica com diagnóstico de EV.

**Metodologia:** Foi realizada uma análise retrospectiva, incluindo doentes com menos de 18 anos à data do diagnóstico de EV, observados no nosso centro, durante um período de 5 anos (2016-2020). Foram consultados os registos eletrónicos para obtenção de dados demográficos e clínicos.

**Resultados:** Identificaram-se 23 doentes, 56,5% (n=13) do género feminino. A idade média de início da cefaleia foi aos 10,3 anos (DP=3,6) e de início de vertigem aos 10,1 anos (DP=4,1). A enxaqueca apresentou-se sem aura em 87,0% dos casos (n=20) e associava-se a vertigem em algumas crises, segundo 52,2% dos doentes. Os sintomas vertiginosos mais frequentemente descritos foram rotação (47,8%), desequilíbrio (21,7%) e incapacidade para marcha (17,4%). Na maioria das vezes (65,2%), a vertigem tinha duração de segundos e ocorria uma vez por mês (34,8%) ou uma vez por semana (30,4%). O stress emocional foi o principal desencadeante da crise identificado (34,8%), sendo que esta resolvia espontaneamente em 47,8% dos doentes. Não necessitaram de realizar terapêutica profilática 69,6% dos doentes.

**Discussão:** Em crianças com queixas de vertigem, a EV é uma etiologia a ser considerada. A anamnese é fundamental para estabelecer o diagnóstico, apurando a existência de manifestações migraínosas, assim como a história familiar. O exame físico permite excluir patologia vestibular. O tratamento consiste na prevenção das crises: as medidas não farmacológicas devem consideradas inicialmente e os fármacos podem ser iniciados se houver interferência significativa com as atividades de vida diária. São necessários mais estudos para validar os critérios de diagnóstico de EV pediátrica e estabelecer a terapêutica mais efetiva a longo prazo.

## P03 DON'T "LEAT" THEM ESCAPE: TUMORES ASSOCIADOS A EPILEPSIA DE LONGA DURAÇÃO

Catarina Pinto, Eduarda Pinto, Cristina Ramos

Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** Os tumores associados a epilepsia de longa duração (LEAT do termo inglês *long-term epilepsy associated tumors*) constituem uma importante causa de epilepsia focal, em particular nas crianças e adultos jovens. Apesar de estarem associados a epilepsia de difícil controlo farmacológico, a presença destes tumores torna a epilepsia altamente responsiva à remoção cirúrgica. Assim, a identificação destes tumores pela neuro-imagem é fundamental para orientar a terapêutica dos doentes.

**Objetivo:** Pretende-se rever os principais tumores cerebrais no grupo dos tumores associados a epilepsia de longa duração na idade pediátrica, nomeadamente a sua apresentação imagiológica.

**Metodologia:** Foram revistas as bases de dados do Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar e Universitário do Porto e caracterizados imagiológicamente os casos com diagnóstico de lesão tumoral associada a epilepsia de longa duração.

**Resultados/Discussão:** Neste grupo de tumores incluem-se os gangliogliomas, os tumores neuroepiteliais desembrioplásticos (DNET), xantastrocitomas pleomórficos, tumores glioneurais papilares, astrocitomas pilocíticos, astrocitomas difusos, oligodendrogliomas e gliomas angiocêntricos. A maioria destes tumores são de crescimento lento e de baixo grau, com localização predominantemente cortical e em particular no lobo temporal. As suas características imagiológicas são distintas permitindo a sua diferenciação pré-cirúrgica. Assim, será feita uma caracterização imagiológica dos diferentes tumores, com foco nos aspetos diferenciadores, numa abordagem global mas sistematizada.

**Conclusão:** Os LEAT são uma conhecida causa de epilepsia lesional nas crianças e o reconhecimento destas lesões é fundamental na orientação dos doentes.

## P04 METODOLOGIA DO EEG DE ALTA RESOLUÇÃO NO ESTUDO DAS EPILEPSIAS

Daniel Carvalho<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2</sup>

1-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Lisboa Central – HDE; Escola Superior de Tecnologias de Saúde de Lisboa; 2-Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa.

**Introdução:** O EEG convencional padece de diversas limitações, parte das quais podem ser directamente atribuídas ao reduzido número de eléctrodos utilizados para caracterizar os potenciais eléctricos no escalpe. O EEG de Alta Resolução (HR-EEG) aumenta significativamente o número de eléctrodos e os excelentes resultados obtidos em aplicações de investigação prometem um impacto positivo nos registos clínicos individuais. Porém os requisitos técnicos significativos do HR-EEG impediram até agora uma utilização mais alargada desta metodologia na clínica.

**Objetivos:** Descrever protocolo de aquisição e processamento do HR-EEG (124 eléctrodos) para uso no estudo clínico das epilepsias, bem como alguns resultados em casos individuais.

**Métodos:** Os registos HR-EEG foram efectuados com toucas EasyCap com 124 eléctrodos distribuídos segundo montagem equidistante. Antes de iniciar a aquisição efectuamos scan óptico da cabeça com a touca, sendo obtido modelo 3D a partir do qual se determinou as coordenadas espaciais dos eléctrodos em relação aos pontos anatómicos de referência. Realizamos aquisições em vigília e sono com a duração de 60 minutos. O EEG foi processado no *software* CURRY 6.0, onde foi igualmente processada a RM-CE. Efectuamos segmentação semiautomática, sendo obtido um modelo anatómico realista incluindo o

córtex, superfícies internas e externas do crânio e escalpe. Após o co registo dos eléctrodos no modelo anatómico da cabeça, foi possível determinar os geradores da actividade paroxística visualmente identificada no HR-EEG, usando diversos métodos para solução do problema inverso.

**Resultados:** Em 3 casos de epilepsia focal sem lesão associada, o HR-EEG evidenciou contributo importante para a tomada de decisões cirúrgicas. A reavaliação da imagiologia por RM orientada pelo HR-EEG revelou-se extremamente importante para uma profunda compreensão das epilepsias individuais.

**Conclusão:** A técnica de HR-EEG é facilmente integrável no conjunto de técnicas correntemente usadas para caracterizar as epilepsias, oferecendo informação única e da maior importância para a tomada de decisões clínicas.

## P05 GRIN2B-ASSOCIATED INTELLECTUAL IMPAIRMENT: THE NEUROLOGICAL AND BEHAVIORAL PHENOTYPE IN A COHORT OF PATIENTS

Célia Azevedo Soares<sup>1,2</sup>, Gabriela Soares<sup>1,3</sup>, Ana Rita Soares<sup>1</sup>, Natália Tkachenko<sup>1</sup>

1-Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar/Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Consulta de Genética Médica, Hospital de S. Pedro, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal.

**Introduction:** First accounts of patients with heterozygous pathogenic variants in GRIN2B described a severe phenotype with epileptic encephalopathy and moderate/severe intellectual impairment. Nevertheless, growing evidence is showing that GRIN2B is also associated with a less severe phenotype without epilepsy, but with intellectual impairment, movement disorders, and behavioral impairment.

**Aim:** We reviewed a cohort of patients with GRIN2B-associated phenotype to improve the knowledge of the features associated with this gene haploinsufficiency.

**Methods:** Five patients, two males, and three female siblings, with GRIN2B pathogenic variants are followed at our Medical Genetics unit. Their clinical and molecular features were reviewed.

**Results:** All patients presented with global developmental delay and intellectual disability. Three patients had movement disorders: stereotypic movements (3/5), ataxia (2/5), apraxia (1/5), dystonia (1/5), and tremor (1/5). All patients had a happy demeanor with three patients alternating this behavior with aggressive outbursts, and two with paradoxical laughter. No patient presented with seizures. No common dysmorphic features were observed.

**Conclusion:** Our cohort of patients shows a broad phenotype of movement and behavioral disorders showing that GRIN2B-related phenotype is more complex than the initial descriptions of patients with epileptic encephalopathy.

## P06 EPILEPSIA REFRACTÁRIA E ATRASO GRAVE DO DESENVOLVIMENTO: CORNELIA DE LANGE ATÍPICA OU ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA RETT-LIKE?

Joana Sousa Martins<sup>1</sup>, Miguel Bernardo<sup>1,2</sup>, Oana Moldovan<sup>3</sup>, Luísa Rocha<sup>1</sup>, José Paulo Monteiro<sup>1</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, E.P.E.; 2-Serviço de Pediatria, Hospital

São Pedro de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte.

**Introdução:** As mutações no gene *SMC1A* estão frequentemente associadas ao diagnóstico de síndrome de Cornelia de Lange (SCL), maioritariamente a fenótipos atípicos, sendo responsáveis por cerca de 5% dos casos. Recentemente foram também descritos fenótipos *Rett-like* associados a variantes deste gene, caracterizados por encefalopatia epilética de início precoce, movimentos estereotipados da linha média, atraso grave do desenvolvimento psicomotor e défice intelectual.

**Caso Clínico:** Criança do sexo feminino, antecedentes familiares irrelevantes, fruto de uma gestação trigemelar, com parto às 29 semanas e 5 dias, IA 5/10. Apresentou, desde os primeiros meses de vida, atraso global grave do desenvolvimento psicomotor, evoluindo com ausência de linguagem, estereotípias da linha média, marcha de base alargada e alteração do comportamento com auto e hetero-agressividade, sem dismorfias significativas. Aos 4 anos, iniciou crises parciais complexas com generalização secundária em clusters de frequência crescente. A partir dos 10 anos a epilepsia tornou-se refratária à terapêutica com múltiplos antiepiléticos. Os EEGs intercríticos seriados mostraram lentificação difusa da atividade de base, sem atividade paroxística, e a RM encefálica foi normal. Da extensa investigação etiológica realizada, destaca-se o estudo genético negativo para as síndromes de Pitti-Hopkins, Rett e Angelman, assim como o estudo de outros genes com associação ao fenótipo *Rett-like* e o *arrayCGH*. A sequenciação do exoma revelou uma nova mutação truncante em heterozigotia no gene *SMC1A*, de provável significado patológico.

**Conclusão:** Apesar de ter sido encontrada uma mutação num gene frequentemente envolvido no SCL, na ausência de dismorfias típicas, o quadro clínico apresentado é mais compatível com um fenótipo *Rett-like* com encefalopatia epilética. A evolução da genética e a utilização mais frequente da sequenciação do exoma irá certamente levar à identificação de novas variantes *SMC1A* em indivíduos em que o diagnóstico de SCL não foi clinicamente suspeitado, podendo novos fenótipos vir a ser descritos.

## P07 DIAGNÓSTICO DE TUBULINOPATIA EM DOIS IRMÃOS COM MALFORMAÇÃO COMPLEXA DO SNC

Ana Catarina Fernandes<sup>1</sup>, Gabriela Botelho<sup>2</sup>, Márcia Rodrigues<sup>3</sup>, José Paulo Monteiro<sup>4</sup>

1-Serviço de Pediatria Médica, Hospital de Santarém; 2-Serviço de Pediatria Médica, Hospital do Espírito Santo de Évora; 3-Genética Médica, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 4-Neuropediatria, Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** As tubulinopatias associam-se a malformações do SNC e são causadas por mutações dos genes codificadores dos diferentes isótipos das tubulinas. O gene da beta-tubulina isótipo III (*TUBB3*) participa no desenvolvimento do SNC, regulação e manutenção axonal.

**Caso Clínico:** Dois irmãos seguidos em consulta de neuropediatria por atraso do desenvolvimento psicomotor, estrabismo, dificuldades de coordenação e da motricidade fina, dificuldades escolares, e malformação complexa do SNC. História de pai com alterações oculomotoras e da coordenação.

Irmão de 19 anos seguido desde os 13 meses. Referenciado por hipotonia com espasticidade distal e ligeira hemiparesia braquiocrural direita. RM-CE: Ventriculomegalia assimétrica, dismorfia dos gânglios da base e fenda da protuberância, corpo caloso fino.

Irmão de 11 anos, com diagnóstico pré-natal de ventriculomegalia, seguido desde o nascimento. Às 3 semanas foi observado tremor cefálico horizontal. Apresenta também hipotonia, hemiparésia direita e apraxia oculomotora. RM-CE: Ventriculomegalia assimétrica, dismorfia dos gânglios da base e da protuberância e corpo caloso fino.

Após extensa investigação etiológica negativa, realizaram sequenciação do exoma completo em quadra (irmãos e pais). Foi detetada uma variante patogénica em heterozigotia no gene *TUBB3* em ambos os irmãos e no pai, compatível com tubulinopatia.

**Conclusão:** A tubulinopatia associada ao *TUBB3* apresenta, na maioria dos casos, hereditariedade autossómica dominante. Estão associadas perturbações oculomotoras, ataxia, perturbações do desenvolvimento intelectual e a diferentes alterações estruturais do SNC. A ventriculomegalia e outras anomalias associadas estão descritas a partir do segundo trimestre de gestação.

Diferentes fenótipos associados a mutações do *TUBB3* têm sido descritos na última década. Neste caso, a investigação genética foi orientada pelo padrão de neuroimagem semelhante nos dois irmãos. Perante famílias com perturbações do neurodesenvolvimento, alterações oculares (fibrose congénita dos músculos extraoculares) e alterações estruturais do SNC deve-se suspeitar de tubulinopatia.

## P08 ESQUIZENCEFALIA: UMA ENTIDADE RARA

Susana Cláudia Teixeira<sup>1</sup>, André Almeida<sup>1</sup>, Joana Carvalho<sup>1</sup>, Rui Chorão<sup>2</sup>

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** As malformações do desenvolvimento cortical (MDC) são consequência de anomalias que ocorrem durante a embriogénese, resultando frequentemente em crises epiléticas recorrentes e de difícil controlo. A esquizencefalia é uma dessas MDC, e caracteriza-se pela presença de fendas no córtex cerebral que se estendem desde a superfície pial até ao ventrículo lateral. Podem ser uni ou bilaterais, de lábio fechado (tipo I) ou aberto (tipo II). A sua forma de apresentação e a gravidade dos sintomas dependem da quantidade de tecido cerebral afetado.

**Caso Clínico:** Adolescente 16 anos do sexo feminino, observada no Serviço de Urgência de Pediatria de um Hospital nível II, por crise tónico-clónica generalizada, sem evidência de início focal, de duração desconhecida. Ao exame objetivo sem achados de relevo, incluindo o exame neurológico. Com seguimento em consulta de pedopsiquiatria por comportamentos de risco desde os 11 anos, tendo sido apurado um quociente de inteligência nível médio inferior. Realizou eletroencefalograma que revelou atividade lenta, por vezes com ondas pontiagudas de localização temporo-occipital esquerda, com difusão a temporal médio e anterior homolateral com a hiperpneia. A ressonância magnética cerebral mostrou rarefação parenquimatosa frontal anterior e frontobasal à esquerda, com prolongamento interno do espaço subaracnoide até ao processo frontal ventricular esquerdo, sem comunicação com o mesmo, com envolvimento do espaço por substância cinzenta cortical, alterações compatíveis com esquizencefalia. Iniciou levetiracetam (20mg/kg/dia), não tendo apresentado recorrência das crises.

**Conclusão:** As MDC geralmente causam défices neurológicos e anomalias do desenvolvimento, sendo que a epilepsia está associada em mais de três quartos dos casos. O caso apresentado mostra uma esquizencefalia que condiciona o aparecimento de uma epilepsia de fácil controlo com terapia anticon-

vulsivante e sem défices neurológicos associados, o que não seria de esperar. O seguimento desta doente a longo prazo é importante para vigiar o aparecimento de défices neurológicos.

## P09 EPILEPSIA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM PERTURBAÇÃO DO ESPECTRO DO AUTISMO: REVISÃO DE 15 ANOS

Gabriela Botelho, Catarina Fernandes, Joana Martins, João Nuno Carvalho, Ana Duarte, Luísa Rocha, Lurdes Ventosa, Maria José Fonseca, José Paulo Monteiro

Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta EPE, Almada.

**Introdução:** A perturbação do espectro do autismo (PEA) caracteriza-se por défices persistentes de comunicação e socialização, sendo um diagnóstico cada vez mais frequente. É conhecida a associação entre PEA e epilepsia: diversos estudos têm encontrado uma prevalência de 7%-30%. Variáveis como macrocefalia, défice intelectual, regressão do desenvolvimento psicomotor e ausência de linguagem podem relacionar-se com o desenvolvimento futuro de epilepsia.

**Objetivos:** Caracterização dos doentes em idade pediátrica com diagnóstico de PEA e epilepsia.

**Metodologia:** Estudo observacional, retrospectivo, descritivo e comparativo, através da revisão de registos clínicos entre janeiro de 2006 e janeiro de 2021, de doentes em idade pediátrica com PEA com seguimento num hospital nível II. Análise estatística com recurso ao SPSS®,  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Foram identificados 377 crianças e adolescentes com PEA, das quais 41 (10,9%) iniciaram epilepsia. O tempo de seguimento médio foram 5 anos. A maioria (80,5%) era do sexo masculino. Nos doentes com epilepsia, a idade média da primeira crise ocorreu em 2 períodos: 2-5 anos (53,5%) e acima dos 9 anos (25,6%). A semiologia mais frequente foram crises parciais complexas (68,3%), das quais 56,1% com alterações focais no EEG (17,1% das quais temporais). A maioria (27 doentes - 65,9%) está medicada com antiépiléticos, 60% destes em monoterapia e, maioritariamente, com valproato de sódio (37,2%). Os doentes com alterações electroencefalográficas (65,7% vs 5,3%), com regressão (19,8% vs 8,3%) e com ausência de linguagem (17,5% vs 8,6%) apresentaram maior associação com o desenvolvimento de epilepsia, com significado estatístico.

**Conclusão:** Os nossos resultados sobrepõem-se aos descritos na literatura com uma percentagem de doentes com PEA e epilepsia de 11%. A presença de alterações electroencefalográficas, regressão e ausência de linguagem associaram-se a maior probabilidade de desenvolvimento de epilepsia, o que pode implicar um aconselhamento e cuidados antecipatórios específicos, neste subgrupo de doentes.

## P10 APRESENTAÇÃO CLÍNICA ATÍPICA DE UM CASO DE "PNKP- RELATED DISORDER"

Ana Sofia Rodrigues<sup>1</sup>, Aida Correia de Azevedo<sup>1</sup>, João Faria<sup>1</sup>, Cecília Martins<sup>1</sup>, Felisbela Rocha<sup>1</sup>, Sónia Carvalho<sup>1</sup>, Isabel Alonso<sup>2</sup>, Miguel Leão<sup>3</sup>

1-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Médio Ave, Vila Nova de Famalicão, Portugal; 2-Genética-ICM, Porto, Portugal; 3-Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar Universitário S. João, Porto, Portugal

**Introdução:** A dispraxia é uma disfunção neurológica que compromete a coordenação motora e o equilíbrio. Frequentemente,



as crianças são rotuladas como desastradas/descoordenadas, apresentam alterações nas atividades da vida diária e dificuldades de aprendizagem. Fatores genéticos, poligénicos na sua maioria, estão implicados em aproximadamente 70% dos casos.

**Caso Clínico:** Criança de 9 anos, sexo masculino, seguido em consulta de Pediatria por atraso de desenvolvimento psicomotor, essencialmente nas áreas da motricidade e linguagem. Antecedentes pessoais: internamento por *brief, resolved, unexplained event* aos 10 meses e crises convulsivas febris. Início infantil pelos 3 anos, descrito como desajeitado. Noção de descoordenação do movimento, marcha de base alargada, tendência para mãos fechadas e dislália. Início terapias da fala e ocupacional e foi referenciado à Equipa Local de Intervenção Precoce. Por persistência de marcha bamboleante e, de novo, face hipomímica, estereotípias das mãos, postura distónica e hálux valgo, efetuou ressonância magnética cerebral e *array-CGH* (ambas normais). Excluiu-se patologia ocular. A escala de Ruth Griffiths II revelou: dificuldade na motricidade fina e coordenação motora, atraso na linguagem, dificuldade na atenção e imaturidade psicoafectiva. Referenciado à consulta de Neurogenética do Centro Hospitalar de S. João, tendo realizado *whole exome sequencing* (WES), que identificou heterozigotia composta para variantes patogénicas c.1221\_1223del e c.1541\_1548dup no gene *PNKP*. Atualmente mantém clínica acima referida, bem como obesidade. Não apresenta apraxia oculomotora, microcefalia ou neuropatia periférica.

**Conclusão:** O gene *PNKP* codifica uma enzima responsável pela reparação do DNA e na presença de variantes patogénicas há atingimento do sistema nervoso. Ataxia com apraxia oculomotora tipo 4, microcefalia associada a doença neurodegenerativa/polineuropatia e encefalopatia epilética precoce do lactente tipo 10 são fenótipos possíveis. A evolução da caracterização genética, nomeadamente por WES tem permitido a descrição de variantes patogénicas causadoras de fenótipos atípicos. Os autores descrevem um caso exemplificativo de "*PNKP-related disorder*" com manifestações atípicas.

## P11 PESTANEJOS E MIOCLONIAS PALPEBRAIS: CARACTERIZAÇÃO DE UMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA COM EPILEPSIA

Sérgia Soares<sup>1,4</sup>, Cecília Martins<sup>2,4</sup>, Adriana Ribeiro<sup>3</sup>, Manuela Santos<sup>4</sup>, Rui Chorão<sup>3,4</sup>

1-Serviço de Pediatria, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Pediatria, Unidade Hospitalar de Famalicão, Centro Hospitalar do Médio Ave; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 4-Serviço de Neurologia Pediátrica; Centro Materno Infantil do Norte.

**Introdução:** As mioclonias palpebrais (MP) são um tipo de crise epilética que podem ocorrer em diversas situações. Manifestam-se como piscar, tremor ou contração da pálpebra e são identificadas após oclusão ocular lenta "ao comando ou voluntária". São características da síndrome Jeavons, mas não exclusivas.

**Objetivos:** Estudar uma população de doentes pediátricos com descrição de pestanejos/mioclonias palpebrais. Conforme os relatos do eletroencefalograma (EEG), verificar se os eventos eram ou não crises e, naqueles em que os episódios eram críticos, classificar o tipo de síndrome epilética.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, descritivo, realizado entre janeiro de 2010 e janeiro de 2021. Foram selecionados 70 doentes pediátricos com história de pestanejo e/ou mioclonias palpebrais que realizaram EEG e apresentavam paroxismos generalizados.

**Resultados:** Na população estudada, a maioria dos doentes (72,9%) eram do sexo feminino e a idade média de início das

crises foi de 7 anos (mínimo 0,5 – máximo 16). De acordo com a classificação da síndrome epilética, dividimos os doentes em três grupos. No grupo 1 (n=11), os doentes apresentavam MP com ou sem ausências induzidas pela oclusão ocular, cumprindo critérios de epilepsia com MP. O segundo grupo incluiu 37 pacientes com MP associadas a outro tipo de crises epiléticas como ausências, crises mioclónicas, tónico-clónicas generalizadas, entre outras. No terceiro grupo, os 22 doentes apresentavam automatismos de pestanejo, não cumprindo critérios eletroencefalográficos de MP e neste grupo todos tinham epilepsias de ausências. No primeiro grupo apenas 4 dos doentes ficaram controlados em monoterapia (36%); já no grupo 3, sem MP, a maioria (57%) ficou controlada com apenas um fármaco.

**Conclusão:** Neste trabalho encontramos MP em algumas epilepsias generalizadas idiopáticas, como as de ausências, mioclónica juvenil, síndrome do girassol, entre outras. As epilepsias com MP foram de mais difícil controle e com uma menor taxa de remissão.

## P12 A GENÉTICA POR TRÁS DE UM CHORO

Beatriz Brazão Câmara<sup>1</sup>, Catarina Andrade<sup>1</sup>, Cristina Freitas<sup>1</sup>, Graça Araújo<sup>1</sup>, Francisco Silva<sup>1</sup>, Andreia Forno<sup>1</sup>, Paulo Rego Sousa<sup>1</sup>  
1-Hospital Central do Funchal.

**Introdução:** As encefalopatias epiléticas da infância compreendem múltiplas síndromes graves, com diferentes idades de apresentação e crises convulsivas. A encefalopatia *GNAO1* é uma patologia rara, causada por mutações no gene *GNAO1*, no cromossoma 16q13. Este codifica a subunidade alfa da proteína Go, que modula a libertação de neurotransmissores. O espectro fenotípico é amplo, apresentando-se com convulsões nas primeiras semanas/meses de vida, e/ou alterações do movimento e atraso global do desenvolvimento psicomotor (AG-DPM). Os achados eletroencefalográficos e de neuroimagem variam de normal a diferentes anomalias eletrográficas e malformações cerebrais. O tratamento é sintomático, com terapêutica anticonvulsiva, dieta cetogénica e/ou estimulação cerebral profunda. O prognóstico afigura-se reservado, com refratariedade à terapêutica e disfunção cognitiva grave.

**Caso Clínico:** Lactente de 1 mês, primeira filha de casal não consanguíneo, gestação vigiada sem intercorrências, com episódios paroxísticos de curta duração de choro gritado, hipertonia, rubor facial e olhar fixo, com pupilas midriáticas e pouco reativas. Sem febre ou outra sintomatologia. Exame objectivo sem dismorfismos. O EEG à admissão apresentou atividade paroxística centro-temporal bilateral, com pontas amplas frontais esporádicas e episódios de aplanamento da electrogénese de base. A avaliação por RM-CE com espectroscopia e estudo alargado de doenças metabólicas foi normal. Durante o internamento, sob levetiracetam, manteve episódios de choro paroxístico, mioclonias palpebrais e clonias dos membros superiores. Foi escalada terapêutica com fenobarbital, prova de piridoxina e ácido fólico, com controlo das crises. O painel multigénico detetou uma variante patogénica c.607G>A p.(Gly203Arg) em heterozigotia no gene *GNAO1*, tendo suspenso piridoxina, ácido fólico e posteriormente fenobarbital, mantendo levetiracetam. Atualmente, com 6 meses, apresenta hipotonia global e AGDPM, sem crises.

**Conclusão:** As encefalopatias epiléticas constituem um grupo heterogéneo de patologias de início precoce e prognóstico neurológico reservado. A expansão do conhecimento genético permitiu identificar novos genes envolvidos e caracterização genótipo-fenótipo, com implicações terapêuticas, prognósticas e de aconselhamento familiar.

## P13 CHARACTERIZATION OF COPY NUMBER VARIANTS IN 199 PATIENTS WITH NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS

Fátima Lopes<sup>1</sup>, Paulo Silva<sup>1</sup>, Ana Filipa Brandão<sup>1</sup>, Alexandra Lopes<sup>1</sup>, Susana Sousa<sup>1</sup>, Sara Morais<sup>1</sup>, Ana Lopes<sup>1</sup>, Rita Bastos-Ferreira<sup>1</sup>, Joana Sá<sup>1</sup>, João Parente Freixo<sup>1</sup>, Jorge Sequeiros<sup>1,2</sup>, Jorge Oliveira<sup>1</sup>

1-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular; i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 2-ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Portugal

**Introduction:** CNVs are known to be an important source of both normal and pathological genetic variation. In the context of routine molecular genetic diagnosis, gene-specific or genome-wide detection of CNVs enabled the characterization of patients within cohorts with a broad phenotypic spectrum. Over the last two decades, CNVs have been established as relevant contributors for several neurodevelopmental disorders (NDD).

**Aim:** The aim of this work was to evaluate the diagnostic yield attributable to clinically relevant CNVs, in a large cohort of patients (n=3057), studied between 2016-2020, with a focus in those presenting with epilepsy.

**Methods:** NDD patients with CNVs were subdivided in two groups: i) no epilepsy reported (n=143); and ii) epilepsy reported (n=56). CNVs detection rate was calculated for each group. CNVs detection was performed by MLPA (MRC Holland), chromosomal microarray analysis or WES (Illumina). CNVs identified through WES-based data were subsequently confirmed either by qPCR or MLPA.

**Results:** Within this NDD cohort, 199 patients presented potentially clinically relevant CNVs (n=230; 81 duplications and 149 deletions), corresponding to an overall diagnostic yield of 6.5%. Subdividing each group, the diagnostic yield was 5.0% for the patients without reported epilepsy and 2.3% for the epilepsy group. In both groups, the majority of the CNVs found were at the single-gene level, for both deletions and duplications. Genotype-phenotype correlations were established based on the clinical information available for each patient.

**Conclusion:** Further to the important role in genetic diversity and evolution, CNVs are a known mutational mechanism in human diseases. The fraction of NDD patients studied at our centre that have CNVs reinforced the importance of this screening for genetic diagnosis. Thus, the inclusion of read depth-based CNV detection from NGS data is a mandatory add-on for diagnostic laboratories and its combination with SNV detection significantly increases the diagnostic yield in NDD.

## P14 ESPASMOS EPILEPTICOS INFANTIS: ANÁLISE DA EXPERIÊNCIA E RESULTADOS DE TRATAMENTO ANTES E DEPOIS DO PROTOCOLO NACIONAL

Sílvia Jorge<sup>1,2</sup>, Miguel Pereira<sup>1,3</sup>, Andreia Pereira<sup>1</sup>, Ana Moreira<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>4</sup>, Cristina Halpern<sup>1</sup>, Daniel Carvalho<sup>5</sup>, Eulália Calado<sup>1</sup>, Sandra Jacinto<sup>1</sup>, Rita Lopes Silva<sup>1</sup>, Sofia Duarte<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>, Ana Isabel Dias<sup>1</sup>

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE; 2-Unidade Funcional de Pediatria, Departamento da Criança, Hospital de Cascais; 3-Centro da Criança e do Adolescente, Hospital CUF Descobertas; 4-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de S. José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE; 5-Laboratório de EEG, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar

Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** Espasmos infantis (EI) são uma encefalopatia epiléptica grave da infância, caracterizada por espasmos epiléticos em salvas, hipsarritmia e paragem/regressão de desenvolvimento. Um dos elementos da tríade (frequentemente a hipsarritmia) pode estar ausente. A terapêutica óptima continua a ser debatida, entre tratamentos hormonais (ACTH, tetracosactido, prednisolona), vigabatrina ou combinado. Em 2017 foi proposto um protocolo nacional de forma a uniformizar terapêutica. Pretendemos analisar o impacto da sua implementação no nosso centro.

**Métodos:** Estudo observacional, retrospectivo, conduzido por consulta dos processos clínicos de crianças com EI admitidas para tratamento num hospital de referência (2012-2020). Constituíram-se dois grupos de análise com referência à data de apresentação do protocolo. Análise estatística com SPSS® (significado estatístico,  $p < 0,05$ ).

**Resultados:** Incluíram-se 58 crianças (N=30 pré-protocolo e N=28 pós-protocolo). As características prévias à instituição de terapêutica, etiologia dos EI, regressão/paragem de DPM ou hipsarritmia na apresentação foram semelhantes entre grupos. O regime terapêutico combinado foi o mais frequente (N=13), seguido da vigabatrina (N=12), sem diferença estatística entre grupos. O tetracosactido foi administrado maioritariamente em regime diário no grupo pré-protocolo e dias alternados no pós-protocolo. A resposta precoce (ausência de espasmos e hipsarritmia aos 14 dias de tratamento), não foi diferente entre grupos, embora com tendência favorável ao pós-protocolo (64,3% vs 43,3%,  $p=0,11$ ). A prevalência de recidivas tardias e a evolução com epilepsia refractária não obteve diferença estatisticamente significativa. A presença de atraso grave do DPM aos 2 anos de seguimento foi maior no grupo pré-protocolo (58,3% vs 27,3%,  $p=0,029$ ). Na população estudada, 37% evoluiu com epilepsia refractária e 65,2% com ADPM moderado/grave.

**Conclusão:** Os regimes terapêuticos atualmente adotados no tratamento de EI estão alinhados com a evidência. A implementação do protocolo permitiu maior homogeneidade na terapêutica, sem prejuízo dos outcomes precoces e a prazo.

Verificou-se elevada morbilidade em termos de epilepsia e neurodesenvolvimento, contudo concordante com resultados publicados.

## P15 FUNÇÕES EXECUTIVAS EM CRIANÇAS COM EPILEPSIA AUTOLIMITADA COM PONTAS CENTROTEMPORAIS: REVISÃO SISTEMÁTICA E META-ANÁLISE

Inês Ramos<sup>1</sup>, Carolina Coelho<sup>1</sup>, Filipa Ribeiro<sup>1</sup>, Ana Filipa Lopes<sup>2</sup>

1-Universidade Católica Portuguesa, Instituto das Ciências da Saúde, Centro de Investigação Interdisciplinar em Saúde, Lisboa; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva – Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** A epilepsia autolimitada com pontas centrotemporais (ECTS) é uma das epilepsias focais mais frequentes em crianças e jovens. Por ser uma epilepsia que apresenta uma remissão anterior aos 16 anos de idade, com uma manifestação clínica de baixa frequência e geralmente durante o período noturno, foi considerada benigna durante vários anos. Apesar de, nos últimos anos, serem reportados défices cognitivos associados à ECTS, o conhecimento relativo aos vários domínios das funções executivas (controlo inibitório, memória de trabalho, flexibilidade cognitiva, fluência verbal e funções executivas

superiores) é ainda escasso.

**Metodologia:** A presente revisão sistemática com meta-análise foi realizada através da literatura disponível nas bases de dados PubMed e Scopus e da pesquisa manual de literatura cinzenta, tendo em conta os seguintes critérios de elegibilidade: (1) artigos originais de investigação publicados em revistas com revisão de pares; (2) estudos que apresentem avaliação de crianças diagnosticadas com ECTS; (3) estudos que apresentem resultados de avaliações realizadas com testes neuropsicológicos e/ou escalas que permitam aceder ao funcionamento executivo dos sujeitos. 43 estudos reuniram critérios para a revisão sistemática, 20 dos quais foram agrupados em cinco meta-análises correspondentes a cada um dos domínios das funções executivas. A qualidade dos estudos foi avaliada através da escala Newcastle-Ottawa e a qualidade de evidência da meta-análise através da ferramenta GRADEpro.

**Resultados e Conclusão:** Os resultados da presente meta-análise são os primeiros a demonstrarem a presença de défices nas funções executivas nestas crianças. Segundo os resultados obtidos através da meta-análise, as crianças com ECTS apresentam desempenhos mais fracos em todos os domínios das funções executivas, exceto na memória de trabalho, quando comparadas com o grupo controlo. No entanto, uma vez que a qualidade de evidência das várias meta-análises foi classificada como muito baixa, os resultados devem ser interpretados com alguma precaução.

## P16 EPILEPSIA: PARA ALÉM DAS CRISES. UM CASO DE PERTURBAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO INTELECTUAL ASSOCIADO A GANHO DE FUNÇÃO KCNQ3

Miguel Bernardo<sup>1,2</sup>, Joana Martins<sup>1</sup>, Juliette Dupont<sup>3</sup>, Maria José Fonseca<sup>1</sup>, José Paulo Monteiro<sup>1</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta EPE; 2-Serviço de Pediatria, Hospital São Pedro de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** Mutações nos genes *KCQN* associam-se a um espectro de manifestações clínicas de fenótipo e gravidade variáveis, incluindo entidades bem definidas como epilepsia neonatal benigna familiar, assim como possíveis quadros de encefalopatia epilética e alterações do neurodesenvolvimento. Mutações com ganho de função do gene *KCNQ3* foram recentemente descritas em associação a um novo fenótipo eletroclínico.

**Caso Clínico:** Primeiro filho de pais saudáveis, não consanguíneos. Sem história familiar relevante. Gravidez sem intercorrências. Parto de termo, somatometria adequada. Período neonatal sem intercorrências. Seguimento desde os 15 meses por atraso global do desenvolvimento, com características do espectro do autismo. Marcha autónoma aos 25 meses, com ataxia ligeira. Linguagem pobre. Dismorfias faciais inespecíficas. Sem crises clínicas aparentes. Atualmente com 12 anos, apresenta perturbação de défice intelectual grave. Da investigação realizada destaca-se EEG com atividade paroxística bifocal de pontas e ponta-onda assíncrona, domínio em áreas posteriores e no período de sono; neuroimagem com alterações inespecíficas. Avaliação metabólica sem alterações; cariótipo, arrayCHG e estudo de síndrome de X frágil, negativos. Medicado sequencialmente com carbamazepina, clobazam e valproato de sódio, sem benefício. Aos 10 anos, em consulta de reavaliação genética, realizada sequenciação de nova geração do exoma, identificando-se variante patogénica em heterozigotia do gene

*KCNQ3*. Este achado estabeleceu o diagnóstico de Perturbação do desenvolvimento intelectual associado ao gene *KCNQ3*.

**Discussão:** Mutações heterozigóticas com ganho de função do canal Kv.3 (*KCNQ3*) têm sido associadas a um fenótipo eletroclínico caracterizado por atraso global de desenvolvimento e perturbação do espectro do autismo/características autistas. Maioritariamente sem convulsões clínicas, embora com alterações eletroencefalográficas frequentes, nomeadamente padrão predominante de ponta-onda multifocal quase contínua no sono, em áreas posteriores. Apesar da dissociação clínico-eletrofisiológica pode colocar-se a hipótese de uma encefalopatia epilética precoce. Reforça-se necessidade de seguimento longitudinal e reavaliação genética de doentes sem diagnóstico estabelecido. Em doentes com fenótipo sugestivo, ponderar esta nova entidade.

## P17 FIRES – APRESENTAÇÃO DE DOIS CASOS

Inês Cunha<sup>1</sup>, Joana Ribeiro<sup>2</sup>, Paula Garcia<sup>2</sup>, Pedro Correia<sup>3,4</sup>, Cristina Pereira<sup>2,3</sup>, Conceição Robalo<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Neuropediatria, Hospital Pediátrico, CHUC; 3-Neurofisiologia do Centro de Referência de Epilepsia Refratária do CHUC; 4-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde do Alto Minho

**Introdução:** A síndrome epilética relacionada com infeção febril (FIRES) representa um subgrupo raro de doentes que se apresentam com um estado de mal refratário precedido de infeção febril, sem história prévia de epilepsia e sem clara causa estrutural, tóxica ou metabólica. Apresentamos dois casos diagnosticados no nosso centro, pela sua gravidade e desafios diagnóstico e terapêutico.

**Casos Clínicos: Caso 1.** Criança, 3 anos, sem antecedentes perinatais relevantes e desenvolvimento psicomotor normal, que apresenta quadro de febre, prostração e anorexia seguido de crise convulsiva focal. Inicialmente tratada com antibioterapia, antivíricos e metilprednisolona, piora progressivamente com flutuações do estado de consciência e instalação de estado de mal focal refratário com necessidade de internamento na unidade de cuidados intensivos (por escalonamento terapêutico com midazolam em perfusão). O EEG revelou atividade epilética periódica bihemisférica independente e a RM ce mostrou marcado hipersinal T2 bilateral dos gânglios da base, progredindo para edema citotóxico difuso.

**Caso 2.** Lactente de 10 meses, previamente saudável, com estado de mal refratário prolongado instalado imediatamente após primeiro surto febril, com aparente resposta unicamente a dieta cetogénica. O EEG mostrou atividade epilética multifocal e a RM ce revelou uma lesão cerebelosa direita e acentuação dos sulcos corticais. O estudo genético revelou uma variante de significado indeterminado, em heterozigotia, no gene *SCN9A*.

Em ambos foi considerado o diagnóstico de FIRES, com instituição de tratamento imunomodulador mesmo sem identificação etiológica. O primeiro caso culminou num “despertar” clínico e epilepsia não controlada que será mostrado em vídeo e o segundo caso num grave atraso de desenvolvimento, tetraparesia e epilepsia refratária.

**Conclusão:** Embora raro, o FIRES é uma entidade devastadora, que pode ocorrer em crianças saudáveis, realçando-se a necessidade do reconhecimento precoce e difícil abordagem terapêutica. Pretende-se apresentar a evolução clínica, eletrofisiológica e imagiológica dos dois casos, discutindo estratégias terapêuticas e hipóteses etiológicas.

## P18 CIRURGIA DE EPILEPSIA NO PRIMEIRO ANO DE VIDA: DESAFIOS NA TOMADA DE DECISÃO

Nuno Santos<sup>1</sup>, Joana Nunes<sup>1</sup>, Ricardo Rego<sup>2</sup>, Manuel Rito<sup>3</sup>, Cláudia Melo<sup>1,4</sup>, Mafalda Sampaio<sup>1,4</sup>, Raquel Sousa<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Serviço de Neurologia, Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário São João; 4-Serviço de Pediatria; Unidade de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário São João.

**Introdução:** As malformações do desenvolvimento cortical representam a causa mais prevalente de epilepsia focal refratária. A cirurgia representa neste grupo uma importante opção terapêutica, com resultados e prognóstico promissores.

**Caso Clínico:** Menina de 13 meses, sem antecedentes neonatais relevantes e sem história familiar de doença neurológica. No primeiro mês de vida, inicia episódios de mioclonias palpebrais por vezes acompanhadas de desvio ocular esquerdo e extensão tónica do membro superior esquerdo, em frequência crescente, até cerca de 50 episódios por dia, refratários à terapêutica antiepiléptica. Apresentava pouca interação, hipotonia axial e plagiocefalia. Realizou monitorização vídeo-EEG prolongada com registo de atividade epileptiforme crítica e inter-critica na região temporal posterior esquerda. A neuroimagem mostrou malformação do desenvolvimento cortical temporoparietal esquerda. No âmbito de avaliação pré-cirúrgica e após discussão multidisciplinar, efetuou PET que revelou área extensa de hipometabolismo cortical hemisférico esquerdo. O exoma clínico identificou uma mutação em heterozigotia, provavelmente patogénica, do gene *NPRL2* (complexo GATOR1). Manteve crises, apesar de múltiplos esquemas terapêuticos, incluindo dieta cetogénica, e após discussão multidisciplinar e interinstitucional foi proposta para ressecção cirúrgica. Aos 10 meses foi realizada lobectomia temporal e amigdalectomia. O estudo anatomopatológico identificou lesão compatível com displasia cortical focal tipo IIa. Atualmente, três meses após intervenção cirúrgica, apresenta-se sem crises e com evolução favorável do desenvolvimento psicomotor.

**Conclusão:** A epilepsia refratária em lactentes associa-se a comorbilidades neurocognitivas potencialmente graves. Apesar dos riscos envolvidos, a opção cirúrgica neste grupo etário deve ser considerada dado que permite controlo das crises em 70% dos casos, com melhoria subsequente do desenvolvimento e qualidade de vida. Nesta doente, apesar da coexistência de uma mutação genética também envolvida em encefalopatias epiléticas não estruturais, a refratariedade da epilepsia e o perfil neurofisiológico foram preponderantes na decisão cirúrgica precoce.

## P19 ENCEFALOPATIA ASSOCIADA AO GENE TBCD: UM CASO RARO DE APRESENTAÇÃO NEONATAL GRAVE

Márcia Rodrigues, Marta Soares, Ana Berta Sousa

Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** A encefalopatia neonatal é uma situação clinicamente heterogénea e pode resultar de eventos agudos (como hipoxia-isquémia, sépsis e tromboembólise), patologias metabólicas ou genéticas. As encefalopatias neonatais de etiologia genética têm prognóstico bastante desfavorável, incluindo

do atraso ou regressão do desenvolvimento psicomotor (DPM), epilepsia, paralisia cerebral e morte precoce. Neste vasto grupo, inclui-se a rara encefalopatia associada ao gene *TBCD*, que se caracteriza por atraso grave ou regressão do DPM, epilepsia, atrofia cortical, corpo caloso fino e hipomielinização secundária.

**Caso Clínico:** Recém-nascida observada na UCIN por encefalopatia grave. Trata-se da primeira filha de casal não consanguíneo, sem antecedentes familiares relevantes. A gestação foi normal até às 36 semanas, quando foi diagnosticada ausência de movimentos fetais e diminuição dos movimentos respiratórios. O parto foi distócico (cesariana emergente), com índice de Apgar 2/4/4 e necessidade de reanimação neonatal e ventilação invasiva. Ao exame neurológico, apresentava miose, ausência de resposta a estímulos dolorosos e tetraplegia. Realizou RM-CE (ventriculomegalia lateral, corpo caloso fino, hipoplasia do vérmis cerebeloso e atrofia cortico-subcortical difusa); biopsia muscular (fibras musculares pequenas e inclusões PAS positivas); EMG (normal) e vários estudos metabólicos (normais). A investigação genética inicial (teste genético para atrofia muscular espinhal, distrofia miotónica de Steinert e painel NGS multigene de miopatias hereditárias) foi normal. Pela deterioração do quadro, com falecimento aos 3 meses de vida, realizou sequenciação completa do exoma (WES), que revelou a presença de duas variantes bialélicas provavelmente patogénicas no gene *TBCD*.

**Conclusão:** O diagnóstico diferencial das encefalopatias de início precoce de etiologia genética é desafiante, pelo que certos aspetos neuroimagiológicos podem constituir pistas importantes, como é o caso da encefalopatia associada ao gene *TBCD*. Em quadros neonatais graves, justifica-se a abordagem por WES, pois esta oferece uma maior taxa de diagnóstico e, desse modo, possibilita o diagnóstico pré-natal ou pré-implantação em futuras gestações nestas famílias.

## P20 A IMPORTÂNCIA DA EXCLUSÃO DE EPILEPSIA DEPOIS DE UM DIAGNÓSTICO DE CRISE CONVERSIVA

Filipa Alveirinho, Inês Noites, Catarina Almeida

Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada

**Introdução:** O diagnóstico de crise conversiva, sintomatologia que se desenvolve inconscientemente, associados a patologia psicológica (stress, ansiedade ou trauma), baseia-se numa história clínica completa, devendo apenas ser estabelecido após exclusão de causa orgânica. Por outro lado, a epilepsia é caracterizada por uma atividade elétrica anómala do cérebro, podendo dar origem a uma grande variedade de sintomas. O seu diagnóstico implica a exclusão de outras patologias, como sejam as alterações hidroeletrólíticas. É fundamental o controlo dos efeitos adversos da medicação antiepiléptica. A dose apropriada é a menor dose que cessa as crises e tem menos efeitos adversos, independentemente do nível sanguíneo do fármaco.

**Caso Clínico:** Uma adolescente de 14 anos, sexo feminino, com antecedentes de enxaqueca, tromboencefalite a herpes, e ansiedade e história de episódios sugestivos de crises conversivas, recorreu ao Serviço de Urgência por episódios de perda de consciência, precedidos de cefaleia parietal, sonolência e amnésia para o episódio. Tomografia computadorizada de crânio realizada 3 meses antes sem alterações. Durante o internamento apresentou crises convulsivas tónicas com reversão ocular e dessaturação até aos 76%, com duração de dois minutos. Realizado eletroencefalograma: "atividade paroxística de tipo generalizado", diagnosticada epilepsia e iniciado valproato de sódio. Regressou uma semana após a alta por episódios auto-



limitados de ausência, confusão, défices mnésicos e discurso incoerente, com recuperação completa, sem memória para os mesmos. Associadamente com cefaleias holocranianas não pulsáteis vespertinas. Realizado doseamento de valproato que se encontrava elevado (145 ug/mL), com restante estudo sem alterações (punção lombar, ressonância magnética e tomografia computadorizada de crâneo). Feita alteração terapêutica para topiramato, com cessação das crises.

**Conclusão:** Esse caso poderá contribuir para alertar para concomitância entre epilepsia e crises convulsivas, bem como para os possíveis efeitos de uma sobredosagem medicamentosa, ainda que com uma dose inicial inferior à recomendada.

## P21 A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO NEONATAL DE ESCLEROSE TUBEROSA

Carolina Figueiredo<sup>1</sup>, João Vasco<sup>1</sup>, Eulália Viveiros<sup>1</sup>, Paula Pires<sup>2</sup>  
1-Serviço de Pediatria do Hospital do Divino Espírito Santo, EPER; 2-Unidade de Neuropediatria do Hospital de Santo Espírito da Ilha Terceira, EPER.

**Introdução:** A esclerose tuberosa é uma doença rara, com hereditariedade autossômica dominante, embora apresente percentagem elevada de mutações espontâneas. Pode estar mutado um de dois genes supressores tumorais: *TSC1* e *TSC2*, que codificam respetivamente as proteínas hamartina e tuberina. Apresenta um envolvimento sistémico e apesar da maioria dos sinais e sintomas clínicos surgirem ao longo da infância, adolescência e idade adulta, estas manifestações podem ser evidentes ainda no período pré-natal.

**Caso Clínico:** Recém-nascido de termo, sexo masculino, fruto de gravidez vigiada em consulta de patologia obstétrica por alterações ecográficas: ventriculomegalia unilateral e hiperecogenicidades renais às 25 semanas de gestação (SG) e hiperecogenicidades cardíacas às 39 SG. A amniocentese e o *microarray* pré-natal não apresentavam alterações. O parto foi distócico, por ventosa, sem necessidade de reanimação, o índice de Apgar foi 9/10. O exame neurológico no período neonatal não apresentava alterações. Foi internado na Unidade de Neonatologia para investigação complementar: a ecografia transfontanelar evidenciou lesão arredondada justa-ventricular condicionando ventriculomegalia ipsilateral, o ecocardiograma mostrou múltiplos rabiomios cardíacos e a ecografia renal múltiplos quistos renais. Por elevada suspeita clínica, realizou estudo genético para esclerose tuberosa, que confirmou deleção total do gene *TSC2*, em heterozigotia. Surgiram posteriormente manchas cutâneas hipocrômicas dispersas, no primeiro mês de vida, e hamartomas retinianos no mês subsequente. Realizou RM CE com 1 mês de vida, que evidenciou múltiplos túberes subependimários, bem como lesões na substância branca. O EEG, com 2 meses de vida, demonstrava atividade paroxística temporal esquerda. Após discussão multidisciplinar, iniciou vigabatrina e sirolimus. À data atual, encontra-se clinicamente estável.

**Conclusão:** Apesar da esclerose tuberosa ser uma doença rara, deve ser sempre considerada perante um recém-nascido com envolvimento sistémico desde o período pré-natal. Com a apresentação deste caso clínico pretendemos realçar a importância do diagnóstico e abordagem multidisciplinar precoce, de modo a otimizar complicações potencialmente graves decorrentes da evolução natural da doença.

## P22 CARACTERIZAÇÃO DO SONO NA SÍNDROME DE DRAVET

Daniela Gomes<sup>1</sup>, Núria Madureira<sup>2</sup>, Cristina Pereira<sup>1,3,4</sup>, Conceição Robalo<sup>3,4</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>1,3</sup>

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Laboratório do Sono e Ventilação, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 3-Neuropediatria, Centro Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do CHUC.

**Introdução:** A síndrome de Dravet é uma encefalopatia epilética de origem genética, rara. Mais de 80% dos doentes com síndrome de Dravet apresentam mutação no gene *SCN1A* que codifica a Nav 1.1, responsável pelo surgimento de distúrbios do sono devido à desregulação das redes neurológicas.

**Objetivo:** Caracterizar a natureza dos distúrbios do sono em doentes diagnosticados com síndrome de Dravet.

**Material e Métodos:** Tratou-se de um estudo observacional descritivo e analítico transversal, feito com base numa amostra intencional constituída por cinco doentes, de ambos os sexos e idades entre os cinco e os 14 anos, com critérios clínicos, eletroencefalográficos e genéticos de síndrome de Dravet. O estudo foi realizado com recurso a polissonografia (PSG) e aplicação do *Children's Sleep Habits Questionnaire* – versão portuguesa (CSHQ-VP).

**Resultados:** A idade média das crianças em estudo foi de  $10,8 \pm 3,4$  anos. A polissonografia mostrou fragmentação do sono, com aumento do índice de microdespertares em quatro dos cinco doentes. Observou-se também alteração da arquitetura do sono em todos os doentes, com aumento do percentual de tempo total de sono em NREM 2 e uma diminuição em NREM 3 quando comparado com os valores normais para a idade. O índice de perturbação do sono calculado a partir da aplicação do CSHQ-VP foi superior ao ponto de corte sugerido para a população portuguesa em todos os doentes. Todos os doentes apresentaram valores superiores à média  $\pm$  desvio padrão nas subescalas resistência em ir para a cama e duração de sono.

**Discussão:** A alteração da arquitetura do sono pode estar associada aos despertares corticais ou subcorticais resultantes das crises epiléticas / descargas epileptiformes características deste síndrome ou associada a perturbações respiratórias do sono. O aumento da fragmentação do sono, por seu turno, é um achado bastante específico em doentes com síndrome de Dravet.

## P23 A PROPÓSITO DE UM CASO DE ENCEFALOPATIA EPILÉTICA REFROTÁRIA: IMPLICAÇÕES DO GENE STXBP1

Susana Lemos Ferreira<sup>1</sup>, Mafalda Melo<sup>1</sup>, Sofia Duarte<sup>2</sup>, Catarina Limbert<sup>3</sup>, Teresa Kay<sup>1</sup>, Marta Amorim<sup>1</sup>

1-Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3-Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** Vários genes estão implicados nas encefalopatias epiléticas infantis. O gene *STXBP1* desempenha uma função crítica na sinaptogénese e, mutações de novo em heterozigotia, estão associadas a encefalopatia de aparecimento precoce, perturbação do neurodesenvolvimento e, mais raramente, perturbação do movimento. Há variabilidade fenotípica, podendo

ocorrer alteração do fenótipo com o crescimento, sendo que as manifestações clínicas surgem no período neonatal e infância e são habitualmente refratárias ao tratamento.

**Caso Clínico:** Descreve-se o caso de criança, atualmente com 9 anos referenciada à consulta de genética médica aos 7 anos, por epilepsia refratária. Primeira filha de casal não consanguíneo, com gravidez e período neonatal sem intercorrências, antecedentes de puberdade precoce e história familiar de doença de Parkinson. O primeiro episódio ocorreu com 1 ano e manifestou-se através de crises de ausência atípicas. Aos 2 anos apresentou crises mioclónicas durante o sono. Desde os 6 anos apresenta crises de ausência atípicas e tónicas, frequentemente de predomínio noturno e, por vezes, em clusters. À observação clínica apresentava apenas agitação motora. Do estudo etiológico, destaca-se RM-CE com alterações ao nível parieto-temporal esquerdo, com desdiferenciação e girus fusiforme anormal à direita; e EEG com a maioria das crises com ponto de partida temporal direito. Na nossa consulta foi pedido neuroexoma que identificou a variante patogénica c.1651C>T (p.(Arg51Cys)), em heterozigotia, no gene *STXBP1*, responsável por encefalopatia epilética de início precoce tipo 4 (OMIM #612164). Estão em curso estudos dos progenitores. Foi realizada cirurgia de epilepsia refratária após investigação intracraniana por stereo-EEG, mas sem aparente diminuição da frequência das crises. Atualmente sob dieta cetogénica e terapia antiépilética (levetiracetam, carbamazepina e perampanel), com melhoria clínica.

**Conclusão:** Este caso ilustra a importância do diagnóstico molecular nas encefalopatias epiléticas refratárias, com o qual é possível estabelecer o prognóstico, acompanhamento e aconselhamento genético apropriado ao doente e à sua família.

## P24 MICRODELEÇÃO 15Q13.3 EM HETEROZIGOTIA COMPOSTA COMO CAUSA DE EPILEPSIA E HIPOTONIA GRAVE: CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Mafalda Melo<sup>1</sup>, Susana Lemos Ferreira<sup>1</sup>, Diana Antunes<sup>1</sup>, Sandra Jacinto<sup>2</sup>, Eduardo Silva<sup>3</sup>, Teresa Kay<sup>1</sup>

1-Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal;

2-Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal;

3-Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A microdeleção 15q13.3 em heterozigotia (OMIM#612001) associa-se a múltiplos fenótipos de perturbação do neurodesenvolvimento, incluindo défice intelectual, autismo e epilepsia, com penetrância incompleta. A homozigotia ou a heterozigotia composta para esta região são eventos raros. Nestes, o fenótipo é mais grave e tem sido consistente: hipotonia, disfunção da retina congénita, epilepsia refratária, encefalopatia e défice intelectual.

**Caso Clínico:** Uma lactente de 3 meses, primeira filha de um casal jovem e não-consanguíneo, foi referenciada por hipotonia e suspeita de amaurose. À observação, sem distorções significativas, sem controlo cefálico, com nistagmo horizontal, desvio intermitente do olhar conjugado, e sem conseguir fixar ou seguir objetos. Fundoscopia, neuroimagem e rastreio metabólico normais. O eletroencefalograma mostrou sobrecarga lenta focal na região central e temporal direita com sobreposição de ondas abruptas com aparente potencial epileptogénico. O estudo genético por *microarray* indicou a presença de duas deleções em heterozigotia composta na região 15q13.3: uma deleção de 1.6

Mb num dos cromossomas 15, e uma deleção de 462 kb no segundo cromossoma 15, resultando na nulissomia de um segmento de 462 kb a englobar o gene *CHRNA*, gene candidato para as manifestações clínicas. O estudo familiar subsequente confirmou que as deleções foram herdadas de cada um dos progenitores saudáveis. Aos 6 meses de idade, desenvolveu as primeiras convulsões, controladas com topiramato. Estão programadas reavaliações para vigilância do neurodesenvolvimento e função visual. O casal foi aconselhado quanto aos riscos de recorrência, e disponibilizado planeamento familiar.

**Conclusão:** A homozigotia ou a heterozigotia composta para a região 15q13.3 são raras e representam uma causa adicional de alterações neurológicas graves. Este caso suporta a relevância do *microarray* como primeira linha na investigação das perturbações do neurodesenvolvimento, incluindo hipotonia e epilepsia. Adicionalmente, mostra o papel do diagnóstico molecular na determinação do prognóstico, programação de vigilância clínica e aconselhamento genético de familiares.

## P25 EPILEPSIA EM IDADE PEDIÁTRICA E METABOLISMO DA CREATINA

Cecília Gomes Pereira<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>1</sup>, Maria Cristina Granado<sup>1</sup>, Catarina Magalhães<sup>2</sup>

1-Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães;

2-Consulta de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães.

**Introdução:** Apesar dos defeitos do metabolismo congénitos serem causas infrequentes de epilepsia, as crises epiléticas são manifestações comuns em várias destas patologias.

**Caso Clínico:** Adolescente, 14 anos, sexo feminino, com antecedentes de atresia do esófago, infeções respiratórias recorrentes, atraso do desenvolvimento psicomotor, perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI) e alterações do comportamento, medicada com risperidona e metilfenidato. Antecedentes familiares de epilepsia. Orientada da consulta de neurologia de adultos para a consulta de neuropediatria por epilepsia generalizada desde os nove anos, com história de convulsões febris prévias, medicada com ácido valpróico. Acompanhada de estudo prévio que incluía estudo metabólico (perfil de aminoácidos e ácidos orgânicos, doseamento de amónia, lactato e piruvato) e da função tiroideia, cariótipo, pesquisa de síndrome de X-frágil e análise por FISH de regiões subteloméricas sem alterações, realizados em consulta de Pediatria-Desenvolvimento onde era acompanhada. A ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) realizada aos oito anos não apresentava alterações. Colocada, em consulta de neuropediatria, a hipótese de défice do metabolismo da creatina. Realizado estudo em urina de 24 horas que revelou diminuição da excreção da creatina e da razão creatina/creatinina com ácido guanidinoacético no limite inferior do normal. As alterações do metabolismo da creatina foram confirmadas em RM-CE com espectroscopia. Orientada para consulta de doenças do metabolismo, iniciando o monohidrato de creatina com melhoria das alterações do comportamento. O estudo familiar detetou a mesma alteração analítica num irmão com clínica compatível com perturbação de hiperactividade com défice de atenção. Seguidos em consulta de genética, até à data sem alteração genética que justifique o quadro, mantendo-se em estudo.

**Conclusão:** A PDI e a epilepsia são comuns às síndromes de deficiência de creatinina. Apesar de raro, sendo necessário um elevado índice de suspeição, deve ser um diagnóstico equacionado perante uma PDI inexplicada uma vez que a possibilidade de tratamento poderá melhorar o prognóstico dos doentes.

## PO26 ESTEREOTIPIAS NA LINHA MÉDIA EM LACTENTE: O QUE PENSAR?

Cecília Martins, Joana Martins, Teresa Temudo  
Serviço de Neurologia Pediátrica – CMIN / CHUP

**Introdução:** A neurodegeneração associada à proteína beta-hélice (BPAN) representa 7% dos casos de neurodegeneração associada a acumulação de ferro cerebral e é causada por mutações no gene *WDR45*, localizado no cromossoma X. A maioria dos indivíduos são do género feminino e apresentam atraso do desenvolvimento psicomotor. Na adolescência ou idade adulta iniciam quadro de distonia-parkinsonismo e demência. As alterações da linguagem são evidentes, bem como estereotipias das mãos na linha média. Assim, as crianças podem ser consideradas como tendo perturbação do espectro de autismo (PEA) ou síndrome de Rett atípica. A RM cranioencefálica revela halo hiperintenso em torno de uma banda central de hipointensidade em T1WI axial na substância nigra, sugestivo deste distúrbio.

**Caso Clínico:** Lactente de 8 meses, sexo masculino, observado na consulta de Neuropediatria por hipotonia e atraso do desenvolvimento psicomotor. Antecedentes perinatais e familiares irrelevantes. Seguido em consultas de genética médica desde os 5 meses e de oftalmologia. Já sob fisioterapia e terapia ocupacional. Ao exame objetivo/neurológico destacava-se estrabismo divergente, hipotonia axial com controlo céfalico não adequado, estereotipias na linha média, reflexos osteotendinosos globalmente fracos e cutâneo-plantares flexores. O estudo metabólico não revelou alterações, a RM cerebral mostrou atraso na mielinização, o EEG foi normal e os PEV demonstraram aumento das latências bilateralmente. O estudo genético revelou hemizigotia para mutação no gene *WDR45*, confirmando BPAN.

**Conclusão:** As mutações no *WDR45* eram consideradas letais para embriões masculinos, porém, sabe-se que estes indivíduos demonstraram ter mosaïcismo somático ou germinativo, sendo viáveis.

Os autores alertam para o facto de que na presença de estereotipias na linha média, para além de se pensar em outros diagnósticos como PEA ou síndrome de Rett atípica é importante pensar na BPAN. Destacam ainda que o estudo genético é fundamental para o diagnóstico e o aconselhamento genético.

## P27 ATIVIDADE INFLAMATÓRIA E RESPOSTA AO TRATAMENTO NA ESCLEROSE MÚLTIPLA PEDIÁTRICA COMPARATIVAMENTE COM O ADULTO: ESTUDO RETROSPECTIVO DO PRIMEIRO ANO PÓS-DIAGNÓSTICO

Sara de Carvalho<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>2</sup>, Inês Correia<sup>3</sup>, Ricardo Faustino<sup>4</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>5</sup>, Lívia Sousa<sup>3</sup>, Filipe Palavra<sup>5,6,7</sup>

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Imagem Médica, Unidade de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Instituto Superior de Saúde Ribeiro Sanches, Lisboa; 5-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 6-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 7-Centro Clínico e Académico de Coimbra

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) de início em idade pediátrica (EM-P) pode contrastar com a esclerose múltipla de início na idade adulta (EM-A), em termos de atividade da doença e resposta a terapêutica.

**Objetivos:** Determinar características diferenciadoras entre EM-P e EM-A ao diagnóstico e um ano após o início de terapêuticas modificadoras da doença (TMD), verificando também a percentagem de indivíduos a alcançar um estado de “Ausência de Evidência de Atividade de Doença” (NEDA).

**Metodologia:** Análise retrospectiva e comparativa de características demográficas, laboratoriais, clínicas e imagiológicas de doentes com EM-P e EM-A surto-remissão, diagnosticados num centro terciário com  $\geq 1$  ano sob TMD e com ressonância magnética (RM) disponíveis ao diagnóstico e um ano após o início de TMD. Os doentes foram emparelhados de acordo com o género e terapêuticas em uso.

**Resultados:** Quinze doentes com EM-P ( $\geq 8$  e  $< 18$  anos) e 15 com EM-A ( $\geq 18$  e  $< 55$  anos) foram recrutados. Identificou-se diferença estatisticamente significativa no número de lesões difusas/com bordos mal definidos em ponderações T2 em RM ( $p=0,015$ ). A pontuação média da escala expandida de incapacidade (EDSS) após um ano sob a respetiva TMD foi menor no grupo EM-P (EM-P:  $1,6 \pm 0,8$  vs EM-A:  $2,3 \pm 0,8$ ;  $p=0,032$ ). Ainda assim, não se encontraram diferenças relativamente à percentagem de casos alcançando NEDA em ambos os grupos.

**Conclusão:** Apesar de existir uma impressão empírica de maior atividade inflamatória e melhor resposta à TMD da EM-P comparativamente com a EM-A, não foi possível corroborá-la neste estudo. Estudos alargados de vários grupos etários de doentes com EM serão necessários para categorizar as diferenças clínicas e radiológicas que permitam identificar biomarcadores de resposta a fármacos, em fases precoces da doença.

## P28 ENVOLVIMENTO NEUROLÓGICO E ALTERAÇÕES DO COMPORTAMENTO COMO APRESENTAÇÃO DA DOENÇA DE WILSON

Carolina Amaro Gonçalves<sup>1</sup>, Daniela Silva<sup>2</sup>, Ana Dias Curado<sup>1</sup>, Madalena Rosário<sup>2</sup>, Joana Coelho<sup>3</sup>, Teresa Moreno<sup>3</sup>

1-Serviço de Pediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Unidade de Neurologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte.

**Introdução:** A doença de Wilson (DW) é uma doença autosómica recessiva rara que resulta na alteração do metabolismo do cobre levando à sua deposição em vários órgãos. Apesar do largo espectro da doença, na idade pediátrica as manifestações neurológicas e psiquiátricas são raras como apresentação inicial da doença desenvolvendo-se a maioria em idade adulta.

**Caso Clínico:** Criança de 10 anos, saudável, referenciado à consulta por alteração da escrita – micrografia, tremor, associado a disartria, sialorreia com cerca de 6 meses de evolução. No último mês noção de comportamentos desadequados como riso despropositado e identificação psicomotora. À observação apresentava-se disártrico com labilidade emocional e riso distónico, distonia bilateral das mãos e bradicinesia dos membros superiores sem outras alterações, nomeadamente hepatomegalia. Da investigação complementar realizada a destacar leucopenia e trombocitopenia sem alteração da função renal, enzimas hepáticas, ionograma, CK e metabolismo do ferro. Exame citotímico do LCR e sumário de urina sem alterações. Avaliado por Oftalmologia tendo se verificado a presença de anéis de Kayser-Fleisher. Estudo do metabolismo do cobre revelou um doseamento de cobre sérico baixo ( $8,3 \mu\text{mol/L}$ ), ceruloplasmina baixa ( $<3 \text{ mg/dL}$ ) com excreção de cobre urinário em 24 horas

aumentada (5,23 µmol/24horas). A RM-CE evidenciou alterações difusas bilateralmente do sinal do caudado e putamen com hipointensidade em T1 e hiperintensidade em T2/FLAIR com restrição à difusão aspetos corroborantes com DW. Iniciou terapêutica com D-penicilamina, com melhoria clínica e estudo genético confirmou a presença de 2 mutações no gene *ATP7B*, herdadas de forma recessiva, confirmando o diagnóstico. Na sequência do diagnóstico foram efectuadas análises a irmã de 13 anos, que revelou forma hepática ainda sem sintomas clínicos, tendo iniciado terapêutica com acetato de zinco.

**Conclusão:** Embora o envolvimento hepático esteja presente ao diagnóstico em quase todas as crianças com DW, esta deve ser equacionada na presença de sintomas neurológicos, psiquiátricos e comportamentais.

## P29 CEFALIA PRIMÁRIA OU SECUNDÁRIA? EIS A QUESTÃO!

Crisbety Pinho<sup>1</sup>, Mónica Bennet<sup>1</sup>, Ricardo Veiga<sup>2</sup>, Filipe Palavra<sup>1,3,4</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança, Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Imagem Médica, Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 4-Centro Clínico e Académico de Coimbra.

**Introdução:** A fistula vertebro-vertebral (F-VV) é rara e pode ser secundária a formas iatrogénicas de traumatismo. O seu tratamento endovascular (TEV) pode causar danos funcionais, como cefaleia, mas esta associação tem sido pouco estudada.

**Caso Clínico:** Adolescente de 16 anos, do género feminino, encaminhada à consulta de Neurologia por cefaleia frontal bilateral e occipital, descrita como uma pressão, não pulsátil, agravando com o ortostatismo e aliviando com o decúbito. As queixas surgiram após tratamento cirúrgico de escoliose lombar, tendo resolvido com medidas conservadoras. Iniciou posteriormente queixas de desconforto na região cervical direita, onde tinha sido colocado um catéter venoso central, com frémio. O exame neurológico não mostrou alterações. Realizou Doppler e angio-TC cervical, que demonstraram a presença de uma fistula, à direita. A angiografia por subtração digital categorizou-a como F-VV direita. Foi submetida a TEV com embolização, com oclusão total, sem registo de complicações. Depois disso, apresentou quatro episódios de cefaleia, mas de características diferentes dos anteriores. Tinham início com alterações visuais (escotomas cintilantes), durante alguns minutos, seguindo-se uma cefaleia pulsátil e intensa, frontal e occipital, bilateralmente. Referia também náuseas, vômitos, foto, fono e cinesiofobia. A resposta ao Paracetamol era favorável. Estes episódios resolveram após 3 meses, não tendo sido verificadas novas intercorrências durante um tempo de seguimento de 9 meses.

**Conclusão:** Após o diagnóstico de uma cefaleia por hipotensão do líquido cefalorraquidiano, a identificação da F-VV necessitou de uma intervenção endovascular, tendo, depois disso, surgido uma cefaleia diferente. A relação temporal com o TEV pode sugerir uma cefaleia secundária, mas, de acordo com a Classificação Internacional, o período de sintomas ultrapassa o necessário para esse diagnóstico. Admite-se a possibilidade de se considerar uma enxaqueca com aura em início, mas não deixa de ser questionável a remissão das queixas (até ao momento) depois de decorridos 3 meses da intervenção.

## P30 NEUROCISTICERCOSE E EPILEPSIA EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DO CENTRO DE DESENVOLVIMENTO DA CRIANÇA – HOSPITAL GARCIA DE ORTA

Rita Rodrigues Antão<sup>1</sup>, Ângela Abreu<sup>2</sup>, João Carvalho<sup>3</sup>, José Paulo Monteiro<sup>3</sup>

1-Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais; 2-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora; 3-Hospital Garcia de Orta, Almada.

**Introdução:** A neurocisticercose (NC), doença do SNC provocada pela larva da *Taenia solium*, é um problema de saúde pública nos países em desenvolvimento. Nos países desenvolvidos habitualmente está associada à emigração de regiões endémicas de NC. Em Portugal, perante uma história de convulsão num emigrante, co-habitante ou viajante, a NC deve ser excluída. O diagnóstico baseia-se em critérios imagiológicos, clínicos, epidemiológicos e imunológicos recentemente revistos (Del Brutto, 2017; Carpio, 2016).

**Objetivos:** Avaliar evolução e prognóstico de NC em idade pediátrica.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos casos de NC em idade pediátrica entre 2001-2020, seguidos na consulta de Neuropediatria do HGO.

**Resultados:** Obtivemos 10 casos inaugurais de NC (2 e 15 anos, predomínio de sexo masculino). 8 eram naturais de países africanos e 2 naturais de Portugal (pais africanos). Clínica inicial de crise focal com generalização secundária (5), crise focal (4) e fasciculações da hemiface (1). Todos realizaram estudo de neuro-imagem (9 TC e 10 RM), com lesões sugestivas de NC. Estudos imunológicos (*immunoblotting/ELISA*) foram positivos em 5. 9 tinham critérios de NC definitiva. Cumpriram terapêutica anti-parasitária e anti-epiléptica (AE) na fase aguda, e corticoides em 4. Durante o seguimento (mín:5 meses, máx:10 anos) 6 crianças já suspenderam AE e 2 voltaram a ter crises (1 com antecedentes de anoxia perinatal; outra com lesões encefálicas persistentes e história familiar de epilepsia).

**Conclusão:** Apesar da reduzida dimensão da nossa amostra, as crianças com epilepsia e NC têm um prognóstico favorável, tal como descrito na literatura. Apenas 2 crianças tiveram persistência das crises convulsivas, e apenas 1 mantém AE. Não tivemos epilepsias refratárias. Portugal não é um país endémico, mas é importante considerar NC no caso de uma primeira convulsão focal se proveniência ou viagens de regiões endémicas ou co-habitação com indivíduos dessas regiões. Salientamos que as medidas sanitárias são a abordagem mais eficaz.

## P31 FÍSTULA ARTERIOVENOSA PIAL EM LACTENTE COM TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA

Eduarda Pinto<sup>1</sup>, Luís Albuquerque<sup>2</sup>, Viriato Alves<sup>1</sup>, Mário Gomes<sup>3</sup>, João Silva<sup>3</sup>, Ruben Rocha<sup>4</sup>, Joana Martins<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** A telangiectasia hemorrágica hereditária (THH) consiste numa displasia vascular, autossómica dominante, que se caracteriza por malformações vasculares em múltiplos órgãos. Aproximadamente 10% dos doentes apresentam malformações cerebrovasculares, classificadas em três tipos: fístula



arteriovenosa pial, malformação arteriovenosa com nidus e malformação vascular capilar. A fístula arteriovenosa pial constitui cerca de 10% dos casos e a sua história natural é pouco conhecida, não obstante, pequenos estudos mostraram maior morbimortalidade comparativamente às outras malformações cerebrovasculares associadas à THH.

**Caso Clínico:** Lactente de 6 meses encaminhado por olhar preferencial para a esquerda desde os 2 meses, objetivamente com limitação na abdução do olho direito e hiperreflexia bilateral. Realizou ressonância magnética que evidenciou malformação vascular no vale silviano esquerdo, associando-se ínsula de aspeto clástico com deposição de hemossiderina, sugerindo hemorragia prévia. Foi realizada angiografia de subtração digital que revelou tratar-se de uma fístula arteriovenosa pial, com aneurisma venoso associado. Após discussão multidisciplinar, foi decidido tratamento cirúrgico, com exclusão da fístula, sem complicações. A evolução da criança até à data é favorável. Constatou-se que o avô paterno tinha diagnóstico clínico de THH e o pai epistaxis recorrentes. Foi encontrada uma mutação no gene *ENG*.

**Conclusão:** Este caso ilustra a importância do rastreio de malformações vasculares cerebrais em crianças com história familiar de THH. A deteção precoce e tratamento adequado poderão ter impacto significativo no prognóstico.

## P32 ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1: COMO FOI NO PASSADO? COMO É NO PRESENTE?

Ana Raquel Mendes<sup>1</sup>, Vanessa Costa Silva<sup>1</sup>, Cristina Garrido<sup>2</sup>, Lurdes Morais<sup>3</sup>, Manuela Santos<sup>2</sup>

1-Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Unidade de Pneumologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário do Porto.

**Introdução:** A atrofia muscular espinhal (AME) é a principal causa hereditária de mortalidade infantil. Comparamos 4 casos de AME tipo 1 com e sem nusinersen.

**Casos Clínicos 1 e 2:** Sexo feminino, nascida em 2010, hipotonia axial desde os 2 meses (M). Fasciculações da língua, deformidade torácica e fraqueza muscular proximal (+ nos membros inferiores (MIs)). Diagnóstico aos 3M. Ventilação não-invasiva (VNI) aos 5M, adjuvada por sonda orogástrica (SOG) aos 7M e terapias de Medicina Física e da Reabilitação (MFR). Morte aos 44M. Sexo masculino, nascido em 2016, hipotonia ao nascimento. Fasciculações na língua, tórax em sino, fraqueza dos 4 membros (+ nos MIs). Diagnóstico aos 4M. VNI aos 6M e optimizadas terapias de MFR. Iniciou nusinersen aos 7M. PEG aos 16M. Com 55M, mantém VNI (12 horas) e terapias de MFR. Cabeça sem sustentação, sialorreia abundante e escoliose. Levanta os membros superiores (MS), agarra objetos. Movimentos antigravitacionais dos MIs. Linguagem perceptível. Integração no infantilário com 31M.

**Casos Clínicos 3 e 4:** Sexo masculino, nascido em 2015, hipotonia desde o nascimento. Fasciculações da língua, tórax em quilha, movimentos antigravitacionais dos MS e no plano do leito dos MIs. Diagnóstico aos 2M. VNI aos 2M, optimizadas terapias de MFR. Morte aos 6M.

Sexo masculino, nascido em 2018, hipotonia ao nascimento. Fasciculações da língua, elevação dos MIs distalmente do leito. Diagnóstico com 1M. VNI com 1M, adjuvada por SOG desde os 2M e terapias de MFR. Iniciou nusinersen aos 3M. PEG aos 6M. Com 29M, mantém VNI (16 horas) e terapias de MFR. Cifoescoliose e

deformidade torácica. Sustenta a cabeça durante longos períodos, leva as mãos à linha média. Processo de inclusão escolar iniciado.

**Conclusão:** As terapêuticas modificadoras na AME aumentam a sobrevida, trazendo novos problemas e desafios. As abordagens de suporte ganharam importância e o nusinersen permitiu alcançar marcos no desenvolvimento psicomotor.

## P33 DIPLOPIA: UM DILEMA SARS-COV-2

Cláudia Marques-Matos<sup>1</sup>, Rita Lopes Silva<sup>1</sup>, Eduardo Silva<sup>2</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>, Maria João Brito<sup>3</sup>

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Hospital Dona Estefânia/Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, HDE/CHULC; 2-Serviço de Oftalmologia, CHULC; 3-Unidade de Doenças Infecciosas Pediátricas, Serviço de Pediatria, HDE/CHULC.

**Introdução:** O espectro de manifestações neurológicas da COVID-19 está em expansão e o diagnóstico das suas formas raras é um desafio. A diplopia e a oftalmoplegia têm sido raramente descritas no contexto da infeção SARS-CoV-2.

**Caso Clínico:** Menina de 9 anos que se apresenta, um mês após uma infeção por SARS-CoV-2, com um quadro de febre com 3 dias de evolução, vômitos e injeção conjuntival bilateral. Nove dias depois desenvolve diplopia na dextroversão. Nesse momento já sem febre, olho vermelho, cefaleia, dor com os movimentos oculares ou défice de acuidade visual. Exame neurológico normal exceto a parésia da abdução do olho direito. TC e RM cerebral sem alterações. A avaliação oftalmológica e o OCT revelaram papiledema bilateral, na ausência de défice de acuidade visual ou sinais inflamatórios indiretos. A pressão de abertura da punção lombar foi de 22 cmH<sub>2</sub>O e não se detetou pleocitose, hiperproteïnorráquia ou síntese intra-tecal de imunoglobulinas. O estudo analítico revelou uma velocidade de sedimentação de 98 mm/h, sem outros marcadores inflamatórios sistémicos. A PCR de SARS-CoV-2 na zaragatoa da naso e orofaringe foi negativa mas as serologias no sangue e LCR foram positivas. Foram excluídas outras etiologias infecciosas. Decidiu-se instituir 7 dias de prednisolona oral 1 mg/kg/d. A criança recuperou completamente em 1 mês.

**Discussão:** O caso apresentado preenche os critérios da Academia Americana de Neurologia para síndrome de pseudotumor cerebri (PTCS) provável e este diagnóstico explica o papiledema transitório sem perda de acuidade visual e a parésia do VI nervo craniano direito. Apesar da ausência de cefaleia ser inesperada neste síndrome, o diagnóstico alternativo de nevrite ótica bilateral sem défice de acuidade visual parece menos provável. A recuperação completa com corticoterapia não acresce ao diagnóstico, considerando que a maioria dos PTCS secundários resolvem com a resolução da causa primária ou após punção lombar.

## P34 CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO NA SÍNDROME KAT6A: FENÓTIPO SEVERO COM EPILEPSIA

M. Tomásio Neves<sup>1</sup>, P. Dias<sup>1</sup>, S. Quintas<sup>2</sup>, P. Janeiro<sup>3</sup>, A. B. Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Unidade de Doenças Metabólicas, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A síndrome associada ao gene *KAT6A* (OMIM #616268) é uma patologia rara do neurodesenvolvimento, com

uma hereditariedade autossômica dominante. É caracterizada por perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI)/ atraso do desenvolvimento psicomotor com particular afetação da área da linguagem (atraso, limitação ou mesmo ausência). A maioria dos doentes apresenta hipotonia neonatal (predominantemente axial), com hipertonia dos membros e dificuldades alimentares. Outras características frequentes incluem dismorfismos faciais, anomalias cardíacas, refluxo gastroesofágico, obstipação e alterações oftalmológicas. Raramente podem ocorrer epilepsia, microcefalia, alterações imunológicas e hematológicas, obstrução intestinal, e perturbação do espectro do autismo.

**Caso Clínico:** Menina, atualmente com 7 anos, com quadro de PDI sindrômica grave, hipotonia axial com hipertonia dos membros e encefalopatia epilética. Epilepsia caracterizada por crises tónicas, focais, motoras e não motoras com alteração da consciência, refratárias à terapêutica antiepilética, com ausência de alterações imagiológicas do SNC. Do quadro clínico destacam-se ainda válvula aórtica bicúspide, dificuldades alimentares graves com necessidade de gastrostomia, infeções respiratórias de repetição, obstipação crónica, disfunção visual bilateral de causa central, e dismorfismos faciais. Realizou extensa investigação etiológica, incluindo a sequenciação do exoma (probanda e mãe), com identificação da variante provavelmente patogénica c.4645G>A, p.(Gly1549Ser) em heterozigotia no gene *KAT6A*, ausente na mãe. A referida variante (previamente descrita na literatura e presente na base de dados do laboratório) localiza-se no último exão (17) do gene *KAT6A*.

**Conclusão:** O presente caso descreve um fenótipo severo da síndrome associada ao gene *KAT6A* explicado pela presença de uma variante localizada no último exão do gene *KAT6A*. Variantes nos dois últimos exões do gene *KAT6A* associam-se a maior severidade do fenótipo por ausência do mecanismo de *nonsense-mediated decay*, com produção de uma proteína truncada anómala com efeito dominante negativo.

### P35 TROMBOSE VENOSA CEREBRAL COMO COMPLICAÇÃO DA TERAPÊUTICA COM ASPARAGINASE: EXPERIÊNCIA DE 20 ANOS EM REVISÃO

Mónica Bennett<sup>1</sup>, Crisbety Pinho<sup>1</sup>, Inês Luz<sup>2</sup>, Mónica Jerónimo<sup>2</sup>, Sónia Silva<sup>2</sup>, Conceição Robalo<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>1,3,4</sup>, Manuel João Brito<sup>2</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança, Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Oncologia Pediátrica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 4-Centro Clínico e Académico de Coimbra.

**Introdução:** A leucemia linfoblástica aguda (LLA) é o diagnóstico oncológico mais frequente em pediatria. A asparaginase é essencial no tratamento. Apresenta, entre os efeitos secundários, um potencial pró-trombótico, sendo a trombose venosa cerebral (TVC) uma possível complicação da sua utilização, com sequelas eventualmente graves.

**Objetivo:** Caracterizar a população de doentes com diagnóstico de doença oncológica em 2001-2020, que tiveram TVC associada ao tratamento com asparaginase.

**Métodos:** Estudo retrospectivo e descritivo dos casos de TVC, em doentes que utilizaram asparaginase no tratamento de leucemias linfoblásticas e linfomas linfoblásticos.

**Resultados:** Identificaram-se 6 doentes (em 186 tratados com asparaginase), 50% do género feminino, com uma idade mediana de 10 anos ao diagnóstico (intervalo 4-17). Cinco fi-

zaram tratamento com PEG-asparaginase e um com L-asparaginase; todos fizeram corticoterapia. A TVC ocorreu na fase de indução em 100% dos doentes. Os seios atingidos foram: sagital superior (6/6), transversal (4/6); sigmóide (2/6) e tórcula (1/6). Nenhum doente tinha anticoagulação profilática. Após o diagnóstico, todos iniciaram terapêutica com enoxaparina e interromperam asparaginase. A recanalização total aos seis meses verificou-se em 2 doentes; 2 tiveram recanalização parcial aos doze meses, 1 faleceu quatro dias após o diagnóstico de TVC e outro mantém obstrução (dois meses pós-TVC). Quatro doentes reiniciaram asparaginase após resolução/estabilização do quadro, sem recidivas trombóticas. Em 5 doentes o estudo molecular de trombofilia foi negativo. O único doente que não reiniciou asparaginase recidivou da sua leucemia no SNC doze meses após o evento trombótico e, dos 5 sobreviventes, nenhum ficou com sequelas neurológicas.

**Discussão:** A TVC foi uma complicação rara (3%) do tratamento com asparaginase na nossa população, de incidência comparável com a descrita na literatura. Apesar do risco de recidiva da LLA com a sua suspensão e de sequelas neurológicas tardias, a profilaxia anticoagulante não é recomendada actualmente como elemento dos protocolos de tratamento.

### P36 DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C: QUÃO RÁPIDA PROGRESSÃO?

Gonçalo Videira<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Esmeralda Martins<sup>3</sup>, Andrea Mateus<sup>4</sup>, Arlindo Guimas<sup>3</sup>, João Parente Freixo<sup>3</sup>, Jorge Oliveira<sup>5</sup>, Miguel Pinto<sup>2</sup>, Manuel Melo-Pires<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Unidade de Doenças Metabólicas, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 5-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S).

**Introdução:** A doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) é uma doença de acumulação lisossômica autossômica recessiva causada por variantes patogénicas nos genes *NPC1* ou *NPC2*. Apresenta grande variabilidade fenotípica, podendo manifestar-se desde o período pré-natal até à idade adulta. O seu reconhecimento clínico e confirmação molecular são importantes, uma vez que a terapia com miglustat pode atrasar a progressão.

**Caso Clínico:** Uma criança do sexo feminino, segunda de uma fratria de três, iniciou dificuldades cognitivas pelos 8 anos, alteração da marcha aos 14, seguidos progressivamente de disfagia, disartria e incontinência urinária. Na primeira consulta (18 anos), apresentava limitação das sacadas verticais, disartria escandida, ataxia apendicular, postura distónica de ambas as mãos e síndrome piramidal irritativo. A RM cerebral mostrou discreta atrofia cerebelosa. O estudo genético realizado revelou uma heterozigotia composta para duas variantes provavelmente patogénicas no gene *NPC1*, estabelecendo o diagnóstico de NPC, pelo que se iniciou tratamento com miglustat. Contudo, três meses depois foi internada por encefalopatia grave de instalação subaguda e distonia generalizada. Após extenso estudo diagnóstico, não foi encontrado fator descompensador, tendo falecido no decorrer do internamento por uma pneumonia de aspiração. O estudo neuropatológico revelou numerosos neurónios com citoplasmas dilatados (neurónios de sobrecarga) dispersos por todo o sistema nervoso central, assim como patologia tau (traças neurofibrilares) no hipocampo e região entorinal, núcleo anterior do tálamo, amígdala e núcleo de Meynert, compatível com o diagnóstico. Contudo, revelou também inflamação perivascular e nódulos microgliais levantando a hipótese

de patologia auto-imune do sistema nervoso central associada.

**Conclusão:** A NPC pode apresentar-se na adolescência tardia ou idade adulta, acarretando maior dificuldade diagnóstica. O desfecho desfavorável do caso após uma grave encefalopatia subaguda pode traduzir a normal progressão da doença. Existiu uma relação temporal com o início do miglustat que, tanto quanto sabemos, não está descrito como causa de agravamento.

### P37 ATAXIA CEREBELOS A PROGRESSIVA DE CAUSA AUTO-IMUNE

Diana Gonzaga<sup>1</sup>, Paulo Santos<sup>2</sup>, Sérgio Soares<sup>3</sup>, Cecília Martins<sup>4</sup>, Joana Martins<sup>5</sup>, Inês Carrilho<sup>5</sup>, Sónia Figueiroa<sup>5</sup>, Cristina Garrido<sup>5</sup>  
1-Unidade de Neurodesenvolvimento, Serviço de Pediatria CMIN-CHUPorto; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 4-Serviço de Pediatria, Centro hospitalar do Médio Ave; 5-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria CMIN-CHUPorto.

**Introdução:** As ataxias cerebelosas na criança têm várias etiologias. A investigação requer uma abordagem metodológica sistematizada e o diagnóstico etiológico é importante no estabelecimento da intervenção terapêutica e no prognóstico.

**Caso Clínico:** Adolescente de 14 anos, antecedentes familiares e pessoais irrelevantes, referenciado à Consulta de neuropediatria por quadro, com 9 meses de evolução, de instabilidade da marcha com agravamento progressivo.

No exame neurológico apresentava uma síndrome cerebelosa com nistagmo, titubação da cabeça e do tronco, dismetria do membro inferior esquerdo e marcha de base alargada. Sem dismetria nos membros superiores, disdiadococinésia, nem disartria. Para além disso, apresentava uma postura distónica do pé e da mão esquerdos, sem associação a sinais piramidais.

A RM cerebral revelou atrofia do vérmis e dos hemisférios cerebelosos e a electromiografia foi normal.

A investigação etiológica excluiu causas metabólicas e o painel de genes relacionados com ataxias mostrou duas variantes em heterozigotia sem aparente significado patológico.

No estudo do liquor identificada pleocitose (11 leuc/uL) e 5 bandas oligoclonais. Os anticorpos anti-neuronais e os anti GAD65 foram negativos. O rastreio de neoplasias também foi negativo.

A presença de LCR inflamatório e a exclusão de outras etiologias tornou como hipótese diagnóstica mais provável a ataxia cerebelosa imunomediada. Fez um curso de metilprednisolona, mantendo tratamento com prednisolona oral com melhoria da sintomatologia clínica e normalização dos parâmetros inflamatórios. Recentemente associou-se azatioprina.

**Conclusão:** As ataxias cerebelosas imunomediadas são uma causa importante de ataxia na criança. A instituição precoce da terapêutica imunossupressora é importante no prognóstico da doença.

A associação com distonia é rara nesta entidade, sendo por isso necessária a exclusão sistemática de causas metabólicas genéticas.

### P38 EPISÓDIOS STROKE LIKE EM ADOLESCENTE COM SÍNDROME DE LIBERFARB.

Diana Gonzaga<sup>1</sup>, Sérgio Soares<sup>2</sup>, Inês Carrilho<sup>3</sup>, Gabriela Soares<sup>4</sup>, Anabela Bandeira<sup>5</sup>, Cristina Garrido<sup>3</sup>  
1-Unidade de Neurodesenvolvimento, Serviço de Pediatria CMIN-CHUPorto; 2-Serviço de Pediatria Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria CMIN-CHUPorto; 4-Centro de Genética Médica Dr Jacinto Magalhães, CHUPorto; 5-Unidade de Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria CMIN-CHUPorto.

**Introdução:** A síndrome de Liberfarb (SL) é uma condição rara multissistémica com atingimento cerebral, auditivo, visual e do tecido conjuntivo por deficiência de fosfotidilserina descarboxilase, enzima responsável pela síntese de fosfotidiletanolamina um fosfolípido da membrana celular.

A patogénese não é totalmente conhecida e aponta para um espectro fenotípico pleiotrópico e variável relacionado com disfunção mitocondrial e distúrbios da síntese de fosfolípidios.

**Caso Clínico:** Adolescente de 15 anos com SL, com displasia óssea, surdez neurosensorial, hipovisão grave e perturbação do desenvolvimento intelectual. Antecedentes de internamento aos 8 anos por encefalopatia com hemiparesia direita associada a pleocitose, sem isolamento de agente infeccioso com recuperação posterior.

Internado por quadro febril associado a vómitos, cefaleias e prostração progressiva. Na urgência apresentava-se pouco reativo mas despertável. Sem sinais meníngeos. Estudo analítico e TC cerebral sem alterações valorizáveis.

Por alteração sustentada do estado de consciência e suspeita de estado de mal não convulsivo no registo electroencefalográfico fez tratamento com antiépiléticos e foi transferido para a UCI. Na admissão reativo, localizava a dor, afásico. Hemiparésia direita com face. LCR com pleocitose. EEG excluiu estado de mal focal.

RM cerebral excluiu lesões inflamatórias, vasculares, mostrando hipomielinização, atrofia cerebral, cerebelosa e dos nervos ópticos. Exames virológicos, bacteriológicos e serológicos negativos.

Iniciou Levetiracetam e suplementação oral com fosfolípidios. Evolução lenta, mas favorável, mantendo diminuição da força hemicorpo direito (grau 1 MS e grau 4+ MI; passos com apoio) e afasia verbal.

Três semanas depois crises focais com desvio oculocefálico para a direita, associado a clonias peribucais. Associada oxcarbazepina com resolução.

**Conclusão:** A SL é uma síndrome rara e atendendo ao reduzido número de casos descritos na literatura as manifestações neurológicas apresentam-se como um grande desafio na prática clínica com necessidade de uma abordagem eclética e multidisciplinar. O tratamento com fosfolípidios da membrana pode ser uma terapêutica promissora.

### P39 TREINO NEUROCOGNITIVO NA TERAPIA DA HEMIANÓPSIA EM PEDIATRIA: RELATO DE CASO

Joana Fortuna<sup>1</sup>, Ana Fonseca<sup>2</sup>, Tiago Santos<sup>3</sup>  
1-Serviço de Pediatria, Hospital Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Açores, Portugal; 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Unidade de Neurologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** O treino neurocognitivo através de reabilitação visual está associado a melhoria significativa de defeitos do campo visual em doentes com lesões do sistema nervoso central (SNC). A terapia de restauração da visão (TRV) é uma terapia baseada em estímulos luminosos, realizada no domicílio através de programa informático, com resultados comprovados de melhoria de défices do campo visual resultantes de lesões do SNC. Esta terapia, amplamente utilizada em adultos, encontra-se pouco aplicada e estudada em idade pediátrica.

**Caso Clínico:** Descreve-se o caso de uma criança do sexo feminino, de 11 anos de idade, sem antecedentes pessoais de relevo. Internada por episódio de crise convulsiva inaugural que

motivou a realização de TC-CE e RM-CE que documentaram lesão próxima ao átrio ventricular direito, condicionando algum edema e efeito de massa. Na avaliação por Neuro-oftalmologia foi identificada, por perimetria estática computadorizada, quadrantópsia homônima inferior esquerda. Posteriormente, foi realizada intervenção cirúrgica com remoção total de tumor localizado no atrium ventricular direito, compatível com cavernoma. À reavaliação por Neuro-oftalmologia, duas semanas após a cirurgia, a destacar hemianópsia homônima esquerda. Iniciou TRV (Novavision®) no domicílio, com boa adesão terapêutica. À reavaliação clínica por neuro-oftalmologia, após três meses de terapia, averiguada hemianópsia homônima esquerda com recuperação do campo visual superior. (imagens)

**Conclusão:** Com este relato de caso de uma criança com hemianópsia sequelar a lesão do SNC, melhorada após treino neurocognitivo por TRV, pretende-se divulgar uma técnica de reabilitação simples, cómoda, não invasiva, com resultados comprovados em idade adulta e promissores em idade pediátrica. Estudos multicêntricos deverão ser realizados para validar e avaliar a eficácia da TRV em crianças com defeitos hemianópticos.

## P40 DOENÇAS DESMIELINIZANTES DO SNC, UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

André Coelho Almeida, Carolina Quintela, Susana C. Teixeira, Cristina Cândido, Andreia Dias

Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-Os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** As doenças desmielinizantes do sistema nervoso central (SNC) englobam um grupo amplo de patologias que se caracterizam por disfunção neurológica, resultante da lesão imunomediada da substância branca. As manifestações clínicas heterogêneas e muitas vezes sobrepostas tornam o diagnóstico desafiante para os clínicos.

**Casos Clínicos: Caso 1.** Adolescente de 14 anos, sexo masculino, que após tratamento com aciclovir e prednisolona por Paralisia de Bell, inicia diplopia. Ao exame neurológico com limitação na abdução ocular direita. A RM – cráneo-encefálica (CE) revelou múltiplos focos de hipersinal na substância branca, atingindo regiões temporais e fibras laterais do corpo caloso. Líquor sem alterações. Iniciou pulsos de metilprednisolona (MP), tendo ficado assintomático ao quinto dia de terapêutica.

**Caso 2:** Adolescente de 11 anos, sexo feminino com parestesias nos membros inferiores, gonalgia e coxalgia esquerdas, ataxia e retenção urinária com 4 dias. Ao exame neurológico: paraparesia, predomínio distal esquerdo, reflexos rotulianos/aquilianos policinéticos, de área alargada; Babinski +/- . A RM mostrou alteração de sinal a nível centromedular com hipersinal T2 e hipossinal T1, ao longo de todo o segmento medular. MP com boa evolução clínica.

**Caso 3:** Menino de 7 anos, que após intercorrência infecciosa, iniciou quadro progressivo de estrabismo e diplopia, associados a ataxia, anorexia, astenia, engasgamentos ocasionais e hiperssalivação. A RM CE revelou múltiplas alterações na substância branca, cerebrais e medulares, inespecíficas. Terapêutica com MP, com melhoria progressiva.

**Discussão:** A anamnese cuidadosa, o exame neurológico detalhado e os exames complementares de diagnóstico, nomeadamente a neuroimagem, são fundamentais para o esclarecimento etiológico. Contudo, muitas vezes, só com a evolução clínica é possível estabelecer o diagnóstico definitivo. Não obstante, o tratamento deve ser instituído o mais precocemente possível, com base na suspeita clínica/imagiológica, para melhorar o prognóstico.

## P41 PEQUENAS GRANDES VITÓRIAS: UM CASO DE REABILITAÇÃO NEUROMOTORA EM CRIANÇA COM EPILEPSIA REFRATÁRIA

Elisa Costa Moreira<sup>1</sup>, Bruno Silva Lopes<sup>1</sup>, David Coutinho<sup>1</sup>, Andreia Silva<sup>1</sup>, Rafaela Evangelista<sup>1</sup>, Ana Torres<sup>1</sup>, Jorge Caldas<sup>1</sup>  
1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Viseu, Portugal

**Introdução:** Mutações em heterozigotia no gene *SYNGAP1* estão associadas a perturbação do espectro do autismo, atraso do desenvolvimento psicomotor, microcefalia adquirida e várias formas de epilepsia generalizada idiopática, representando uma causa importante de deficiência intelectual não síndrómica.

**Caso Clínico:** Menino de 5 anos de idade com doença metabólica rara, mutação em heterozigotia do gene *SYNGAP1*, é seguido em consulta de Medicina Física e de Reabilitação, realizando tratamentos no Hospital e na Associação de Paralisia Cerebral. Mantém consultas de vigilância hospitalar, estrategicamente marcadas para ajuste terapêutico, desde os 5 meses de idade, por hipotonia generalizada, atraso de crescimento e dificuldades alimentares. Apresenta história de epilepsia refratária à medicação e atraso global do desenvolvimento psicomotor. Realiza programa de reabilitação orientado para reeducação postural, controlo de tónus, estimulação neurossensorial e treino alimentar, com necessidade de interromper tratamentos sempre que surgem novas crises epiléticas. Neste sentido, inicia dieta cetogénica, com bom controlo das crises, o que nos permite, por um lado, um maior investimento na reabilitação neuromotora, mas, por outro, uma perda de tolerância ao esforço que os tratamentos exigem. Mais recentemente, e tirando proveito desta janela temporal sem crises, são prescritos produtos de apoio (calçado ortopédico e andarilho dinâmico), mantendo programa de reabilitação, com vista ao desenvolvimento da capacidade da marcha. À data da última avaliação, apresenta boa evolução motora, sendo capaz de assumir a posição ortostática, apoiando-se na marquese, e de realizar marcha com o andarilho dinâmico e supervisão.

**Conclusão:** Com este caso, pretendemos demonstrar o impacto que a epilepsia refratária pode ter no prognóstico funcional e o desafio que é, para o fisiatra, tratar uma criança cujo estado clínico não lhe permite cumprir o programa de reabilitação proposto. A reavaliação assídua da criança e a readaptação constante do programa de reabilitação tornam-se, assim, fundamentais para conseguirmos alcançar pequenas grandes vitórias.

## P42 ACIDENTES VASCULARES CEREBRAIS EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DOS ÚLTIMOS 5 ANOS NUM HOSPITAL TERCIÁRIO

Daniela Araújo, Ana João Fernandes, Helena Silva, Ângela Pereira, Célia Barbosa  
Serviço de Pediatria, Hospital de Braga.

**Introdução:** Os acidentes vasculares cerebrais (AVC) são uma causa de morbilidade significativa em idade pediátrica. Dentre as suas causas, a trombose venosa cerebral (TVC), menos comum que a arterial, é cada vez mais reconhecida.

**Objetivos:** Caracterizar a apresentação clínica e orientação dos casos de AVC em idade pediátrica num hospital terciário.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos casos diagnosticados entre 1 de janeiro de 2016 e 31 de dezembro de 2020. Foram excluídos os casos perinatais.



**Resultados:** O diagnóstico de AVC foi realizado em 8 doentes: 7 por TVC e 1 com origem arterial. Destes 5 eram do sexo masculino e a mediana de idades ao diagnóstico foi de 11,3 anos (3,3 – 14,7 anos). Os principais sintomas à apresentação foram vômitos (n=6) e cefaleia (n=5). Foram identificadas alterações ao exame neurológico em 5 doentes, incluindo edema bilateral da papila (n=3) e hemiparesia (n=2). O tempo de evolução entre o início dos sintomas e o diagnóstico foi de 2,7 dias (12h-5 dias). O diagnóstico foi realizado por angio-RM (n=3) ou TC crânio-encefálico (n=5). No caso com origem arterial, um doente com varicela zoster, o evento isquémico ocorreu na dependência de pseudoaneurisma. No caso da TVC, o seio sigmóide foi o mais frequentemente envolvido (n=5). Foram identificados vários fatores de risco: existência de traumatismo crânio-encefálico (n=2); mutações genéticas com predisposição para eventos trombóticos (n=3); otomastoidite (n=1); défice grave de vitamina B12 e ácido fólico (n=1); e início de contração oral (n=2). Em 6 doentes foi iniciada terapêutica anticoagulante com heparina não fracionada, seguida de heparina de baixo peso molecular e posterior transição para varfarina. No controlo imagiológico (n= 6), realizado em média 7 meses após o evento, ocorreu recanalização completa em 3.

**Conclusão:** Apesar de geralmente pouco frequente em idade pediátrica, o diagnóstico célere desta entidade é imperativo, exigindo um alto grau de suspeição.

## P43 VERTIGEM PAROXÍSTICA BENIGNA DA INFÂNCIA

Eulália Sousa, Sofia Pimenta, Adriana Ferreira, Cláudia Monteiro  
Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa.

**Introdução:** A vertigem paroxística benigna da infância (VPB) define-se como uma perturbação caracterizada por episódios breves e recorrentes de vertigem, que surgem sem aviso e resolvem espontaneamente, em crianças saudáveis. Entre os episódios, os doentes estão assintomáticos e apresentam um exame neurológico sem alterações.

**Caso Clínico:** Criança de 3 anos, sexo feminino, foi observada no serviço de urgência após 3 episódios, em dias consecutivos, onde referiu tonturas, associadas a palidez, sudorese, desequilíbrio e movimentos oculares anormais, com duração de minutos, sem perda de consciência e recuperação espontânea. Antecedentes pessoais irrelevantes e sem história familiar de enxaqueca. Na admissão, encontrava-se assintomática e com exame neurológico normal. Do estudo realizado, a salientar: hemograma, ureia, creatinina, ionograma, transaminases e CPK normais; PCR negativa; catecolaminas urinárias normais; pesquisa de drogas na urina negativa; TC cerebral normal. A doente foi orientada para Consulta de Pediatria, posteriormente realizou RM cerebral que não revelou alterações e estudo metabólico normal. Avaliação por otorrinolaringologia sem alterações nas provas de vertigem periférica. Voltou a apresentar 2 episódios, um dos quais foi gravado, tendo-se constatado nistagmo horizontal, ataxia do tronco e descrição de sensação de movimento rotatório pela criança. Assim, foi estabelecido o diagnóstico de Vertigem Paroxística Benigna da Infância. A doente mantém acompanhamento em consulta, de momento sem necessidade de tratamento.

**Conclusão:** Apesar de ser uma das causas mais comuns de vertigem na infância, a VPB é pouco frequente e muitas vezes subdiagnosticada. O seu diagnóstico é desafiante, visto que as crianças mais novas podem não ser capazes de descrever os sintomas vertiginosos. Habitualmente, a VPB resolve espontaneamente antes da adolescência, contudo pode evoluir para enxaqueca ou outras síndromes episódicas.

## P44 MIOPATIA NEMALÍNICA: UMA FORMA DE APRESENTAÇÃO

João Vasco<sup>1</sup>, Carolina Figueiredo<sup>1</sup>, Eulália Viveiros<sup>1</sup>, Paula Pires<sup>2</sup>  
1-Serviço de Pediatria do Hospital do Divino Espírito Santo, EPER; 2-Unidade de Neuropediatria do Hospital de Santo Espírito da Ilha Terceira, EPER.

**Introdução:** A miopatia nemalínica é uma doença muscular genética rara, com uma prevalência estimada em 1 em cada 50 mil nascimentos. A sua idade e forma de apresentação é muito variável, mas os sintomas e sinais mais comuns são fraqueza muscular, hipotonia e reflexos osteotendinosos diminuídos ou ausentes. Geralmente, é uma doença não progressiva, mas com morbilidade e mortalidade importantes pelo compromisso da função respiratória.

**Caso Clínico:** Criança de 12 anos, sexo feminino, referenciada à consulta aos 7 anos por pé pendente bilateralmente. Sem intercorrências durante a gravidez ou período neonatal, com desenvolvimento psicomotor adequado à idade e sem história de traumatismo. Sem história familiar de doença neurológica. A mãe começou a notar por volta dos 5 anos de idade episódios de quedas frequentes. À observação, de referir marcha em *steppage*, sobretudo à direita, fraqueza muscular distal, Grau 2 na dorsiflexão do pé, e reflexos osteotendinosos diminuídos nos membros inferiores. Na suspeita de neuropatia fez estudo nervoso de condução que foi negativo (não tendo colaborado para o estudo de fibra muscular), a ressonância medular e toda a restante investigação analítica (auto-imune, metabólica, infecciosa) foi também negativa. A investigação de outros sistemas (nomeadamente cardíaco e oftalmológico) não mostrou alterações. Repetiu EMG com estudo de fibra muscular que revelou sinais de lesão da fibra muscular do músculo tibial anterior direito, sem sinais de polineuropatia sensitiva ou motora. Posteriormente foi pedido painel NGS de miopatias congénitas e distais que detectou duas mutações no gene *NEB* – compatível com miopatia nemalínica. Clinicamente mantém-se estável.

**Conclusão:** Descreve-se um caso clínico de uma miopatia de causa genética, rara, com forma de apresentação atípica que ocorre, de acordo com a literatura, em 13% dos casos com este diagnóstico. Permite ainda mostrar a importância do seu diagnóstico para seguimento multidisciplinar adequado.

## P45 AVC ISQUÉMICO EM IDADE PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DO HOSPITAL PEDIÁTRICO DE COIMBRA

Cláudia Lima<sup>1</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>2</sup>, Joana Amaral<sup>2</sup>, Filipe Palavra<sup>2,3</sup>, Cristina Pereira<sup>2</sup>, Carmen Costa<sup>2</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>2</sup>, Joana Pinto<sup>4</sup>, Sílvia Carvalho<sup>4</sup>, Bruno Gomes<sup>4</sup>, Teresa Garcia<sup>4</sup>, Rui Pedro Pais<sup>4</sup>, Conceição Robalo<sup>2</sup>  
1-Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, CHUC; 2-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, HP-CHUC; 3-Faculdade de Medicina Universidade de Coimbra; 4-Neurorradiologia, Imagem Médica, CHUC.

**Introdução:** O AVC isquémico arterial (AIS) pediátrico é uma entidade clínica rara, com uma abordagem complicada pela escassez de estudos de larga escala.

**Objetivos:** Caracterização do AIS num hospital pediátrico terciário.

**Metodologia:** Estudo transversal e retrospectivo num período de 5 anos (2015-2020). Foram avaliadas variáveis demográficas, clínicas, imagiológicas e terapêuticas.

**Resultados:** Foram incluídos 16 doentes, verificando-se

uma distribuição equitativa entre sexos. A idade mediana à apresentação foi de 10,5 anos (IQR 4-16,2m-17a). Foi possível a classificação sindrômica em 13 doentes: As síndromes parciais do território anterior foram mais frequentes (37,5%), seguidos de síndromes do território posterior (25%) e síndromes totais (12,5%). Metade apresentou cefaleia, que ocorreu em todos os casos de AIS do território posterior. Três doentes apresentaram clínica isquémica transitória prévia, e outros 3 crise sintomática aguda à apresentação. O território mais frequentemente envolvido foi o da artéria cerebral média direita, representando 43,7% do total de casos. Identificou-se etiologia aterotrombótica em 50% e cardioembólica em 37%, com proporção variável consoante a faixa etária – o cardioembolismo foi a causa mais frequente nos lactentes e a etiologia aterotrombótica nas crianças/adolescentes. Existia patologia subjacente em 62,5% dos casos e em ¼ várias comorbilidades. Apenas 3 casos foram identificados na fase aguda e nenhum foi submetido a terapêutica de revascularização. A evolução foi globalmente favorável – na última avaliação disponível, o mRS pediátrico mediano era 1 (IQR1-5) e 81% dos doentes mantinham marcha autónoma. Três doentes foram medicados com antiepiléptico em monoterapia pelo menos um ano pós-evento, posteriormente descontinuado por ausência de crises/alterações electrofisiológicas.

**Conclusão:** Os resultados da nossa série comparam-se aos reportados na literatura, especialmente no que concerne à etiologia. Verificou-se um atraso diagnóstico importante, com a maioria dos casos identificados em fase subaguda. A evolução clínica foi globalmente positiva, salientando-se a ausência de epilepsia sequelar a longo prazo.

## P46 ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO NO CONTEXTO DE VASCULITE PRIMÁRIA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Sofia Bettencourt<sup>1</sup>, João Bilardo Caiano<sup>2</sup>, Teresa Morais<sup>1</sup>, Inês Madureira<sup>3</sup>, Joana Martins<sup>4</sup>, Carla Conceição<sup>1</sup>, Ana Paiva Nunes<sup>5</sup>, Rita Lopes Silva<sup>6</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António dos Capuchos, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Serviço de Reumatologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 4-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 5-Unidade Cérebro-Vascular, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 6-Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

**Introdução:** As arteriopatas não ateroscleróticas, particularmente as vasculites, contribuem para um número considerável dos AVCs isquémicos em idade pediátrica, com aumento do risco de recorrência dos mesmos, se não tratadas.

**Caso:** Adolescente, 15 anos, com início durante a aula de Educação Física de confusão e hemiparésia direita transitórias. Ao exame objectivo no SU destacava-se afasia mista. RM e angio-RM revelaram restrição à difusão no lenticular e caudado esquerdos, com espessamento regular e concêntrico da artéria carótida interna esquerda (ACIE), condicionando estenose grave do seu segmento terminal, com hipersinal T1 espontâneo da parede vascular – alterações compatíveis com dissecação vs arteriopatia de etiologia inespecífica da ACIE.

Foi internada admitindo-se AVC isquémico de etiologia a esclarecer e iniciou anticoagulação terapêutica. Realizou angiografia que demonstrou irregularidade parietal do segmento cervical distal e supra-clinoideu da ACIE com diminuição franca do seu calibre.

Por agravamento neurológico repetiu RM com estudo vessel wall que mostrou novas lesões isquémicas do território da ACIE, oclusão da ACM ipsilateral, espessamento parietal e reforço de sinal concêntrico da ACIE indicativos de processo inflamatório. Iniciou terapêutica empírica com corticoterapia e suspendeu a anticoagulação, pelo risco hemorrágico, tendo iniciado AAS.

Excluiu-se etiologia infecciosa e auto-imune sistémica, bem como afecção de outros territórios vasculares e realizou ecodopplers seriados dos vasos do pescoço e transcraniano sem progressão da doença, pelo que se admitiu vasculite primária do SNC de grandes/médios vasos não progressiva. Realizou curso de imunoglobulina e esquema de desmame mensal da corticoterapia oral, com melhoria progressiva do quadro neurológico, mantendo ainda assim reforço de sinal envolvendo a ACIE.

**Conclusão:** A vasculite primária do SNC é uma etiologia rara, mas importante, de AVC isquémico em idade pediátrica, cujo prognóstico depende do seu reconhecimento precoce e rápido controlo da resposta inflamatória.

## P47 ESCLEROSE MÚLTIPLA PRIMÁRIA PROGRESSIVA COM INÍCIO EM IDADE PEDIÁTRICA: DIAGNÓSTICO POSSÍVEL?

Stephanie Monteiro<sup>1</sup>, João Sequeira<sup>2,3</sup>, Marisa Brum<sup>2</sup>, Joana Parra<sup>2</sup>, Lia Leitão<sup>2</sup>, Filipa Ladeira<sup>2</sup>, Carlos Capela<sup>2</sup>, Rita Lopes da Silva<sup>1</sup>

1-Unidade de Neuropediatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, 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 esclerose múltipla é uma doença desmielinizante imunomediada crónica do SNC. A sua forma primária progressiva (EMPP) caracteriza-se pela progressão sustentada da incapacidade desde o início da doença com períodos de estabilização ocasionais e surtos infrequentes. Esta apresentação clínica é muito rara em idade pediátrica, existindo diversos estudos de coorte que descrevem a sua frequência entre 0% a 7%.

**Objetivo:** Descrever o curso clínico de doentes com EMPP com apresentação em idade pediátrica.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos casos de EMPP com idade do início dos sintomas antes dos 18 anos de idade e de acordo com os critérios diagnósticos de McDonald 2017. Recolha de dados através da consulta de processos clínicos, incluindo características clínico-demográficas, dados laboratoriais e imagiológicos.

**Resultados:** Incluídos dois doentes. Uma doente do sexo feminino, com início dos sintomas aos 8 anos de idade e diagnóstico aos 27 anos e que apresentava um quadro de paraparésia espástica progressiva, com EDSS inicial de 3,0. Um doente do sexo masculino teve início dos sintomas aos 15 anos, com quadro de desequilíbrio e ataxia da marcha e diagnóstico aos 18 anos, com EDSS inicial de 2,0. A RM dos dois doentes apresentava múltiplas lesões supra, infratentoriais e medulares, sem reforço após gadolínio. A pesquisa de BOC no LCR foi realizada apenas no doente do sexo masculino e o resultado foi positivo. Os doentes encontram-se medicados com ocrelizumab e estáveis desde o início da terapêutica.

**Conclusão:** A EMPP com início em idade pediátrica é uma doença rara e deve ser considerada na presença de uma deterioração neurológica progressiva, após exclusão de diagnósticos alternativos. Até à data, o ocrelizumab é o único fármaco modificador de doença aprovado no tratamento da EMPP em idade adulta. São necessários mais estudos para compreender melhor a evolução desta forma rara de apresentação da doença.

## P48 EMBOLIA GORDA NO SNC: COMPLICAÇÃO NEUROLÓGICA DA DREPANOCITOSE

Stephanie Monteiro<sup>1</sup>, Danila Kuroedov<sup>2</sup>, Paula Kjällerström<sup>3</sup>,  
Rita Silva<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>

1-Unidade de Neuropediatria do CHULC /Hospital Dona Estefânia;  
2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário  
Lisboa Central; 3-Unidade de Hematologia Pediátrica do CHLC/  
Hospital Dona Estefânia.

**Introdução:** Embolia gorda (EG) não traumática é uma condição rara que resulta de extensa necrose da medula óssea. No contexto da drepanocitose a EG tem sido descrita como fator causal da síndrome torácica aguda (STA), mas as complicações neurológicas associadas estão menos descritas. Os seus efeitos deletérios resultam tanto da obstrução mecânica por embolia como por toxicidade causada pela activação de citocinas inflamatórias.

**Caso Clínico:** Doente, 18 anos, com diagnóstico de drepanocitose e histórico de vários internamentos prévios por crises vaso-oclusivas, infeções respiratórias e enfarte ósseo, com seguimento irregular e incumpridor de terapêutica.

Aos 16 anos, em contexto de infeção influenza A complicada com STA e necessidade de ventilação invasiva, teve alteração de consciência e linguagem, hemiparesia direita com paresia facial central homolateral. TC-CE revelou focos de hemorragia intra-axial, sobretudo região fronto-temporal esquerda com edema circundante. RM mostrou padrão em “céu estrelado” no DWI e micro-hemorragias, envolvendo substância branca subcortical cerebral, cápsulas internas, comissura calosa e medular do cerebelo (padrão “miolo de noz”). Nesta fase admitiu-se hipótese de AVC isquémico com transformação hemorrágica e encefalopatia imunomediada. Teve recuperação clínica completa.

Aos 18 anos recorre ao SU por hemiparesia esquerda de domínio crural e paresia facial central homolateral “de novo”, contudo sem lesões documentáveis por imagem.

Em análise imagiológica retrospectiva, consideramos mais provável o diagnóstico de EG Cerebral.

**Conclusão:** Na literatura a EG está descrita nos doentes com drepanocitose, sobretudo em associação com enfarte ósseo, mas também em doentes submetidos a ventilação mecânica ou circulação extra-corporal.

O diagnóstico de EG pode ser um desafio, mas deve ser considerado nas situações clínicas acima descritas e o exame de imagem mais sensível é a RM-CE com a sequência SWI.

## P49 SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA REVERSÍVEL POSTERIOR ASSOCIADA A CETOACIDOSE DIABÉTICA E SÉPSIS

João Bilardo Caiano<sup>1</sup>, Sofia Bettencourt<sup>2</sup>, Júlia Galhardo<sup>3</sup>, Pedro  
Reino Pires<sup>4</sup>, João F Estrada<sup>5</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, Rita Lopes Silva<sup>6</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central;  
2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar de Lisboa  
Central; 3-Serviço de Endocrinologia do Hospital de Dona  
Estefânia; 4-Serviço de Cirurgia Pediátrica do Hospital de Dona  
Estefânia; 5-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos do  
Hospital de Dona Estefânia; 6-Serviço de Neuropediatria do  
Hospital Dona Estefânia.

**Introdução:** A síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) engloba um conjunto de achados clínico-radiológicos, cuja sintomatologia e alterações de imagem geralmente regredem por completo se corrigidas em tempo as causas determinantes. Os sintomas são progressivos e compreendem

cefaleia, diminuição do nível de consciência, crises epilépticas e alterações visuais.

**Caso Clínico:** Adolescente de 14 anos, obesa, sem outros antecedentes de relevo, com quadro clínico com 15 dias de evolução, com perda ponderal, polidipsia e polipneia. Concomitantemente objetivou-se sinus pilonidal infectado, com necrose local e febre. Por agravamento progressivo é internada na Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, onde deu entrada com alteração do estado de consciência (GCS 8), taquipneia e analiticamente com glicemia de 668 mg/dL e cetoacidose metabólica grave (pH 6,8; bicarbonato 3,8 mmol/L; cetonemia elevada). Evolução com choque e agravamento neurológico que requereu suporte ventilatório e aminérgico, tendo a correção da cetoacidose diabética (CAD) sido particularmente prolongada. Foram realizados vários desbridamentos cirúrgicos profundos e efetuado tratamento com antibióticos e antiepiléptico.

Evoluiu com crises epilépticas focais com generalização secundária. A RM CE revelou alterações sugestivas de edema vasogénico, de topografia sugestiva de provável PRES. Admitiu-se PRES em contexto de CAD e choque séptico com ponto de partida na lesão da pele e tecidos moles da região sacrocóccigea. A evolução sistémica, neurológica, metabólica e da lesão cutânea foram favoráveis, mantendo seguimento multidisciplinar.

**Conclusão:** A PRES pode ter várias etiologias, entre as quais a CAD e a sépsis. As manifestações clínicas geralmente são similares, sendo que o reconhecimento e tratamento precoce das causas subjacentes são fundamentais para um favorável prognóstico destes doentes.

## P50 MUTAÇÃO COL4A1: ESPETRO DE MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E IMAGIOLÓGICAS EM PAI E FILHA

João Gonçalves<sup>1,2</sup>, Carla Conceição<sup>1</sup>, Sofia Duarte<sup>1</sup>, Marta Amorim<sup>1</sup>  
1-CHLC; 2-SESARAM.

**Introdução:** Diferentes fenótipos estão descritos para as mutações do gene COL4A1: porencefalia autossómica dominante, doença de pequenos vasos cerebrais com hemorragia autossómica dominante, síndrome HANAC (*hereditary angiopathy, nephropathy, aneurysms and muscle cramps*) e diversas manifestações oculares (tortuosidade arterial retiniana bilateral, catarata congénita, anomalia da câmara anterior do tipo Axenfeld-Rieger). Outras alterações renais e cardíacas estão descritas na literatura.

**Casos Clínicos:** Descreve-se o caso de uma criança com diagnóstico pré-natal ao 3º trimestre de enfarte hemorrágico parenquimatoso periventricular fronto-parietal direito, com extensão ventricular e concomitante dilatação ex-vacu do ventrículo lateral direito, documentada em ecografia e RM fetal, alterações estas confirmadas em estudo pós-natal a 1 mês de vida. A sequenciação completa do gene COL4A1 revelou uma mutação não descrita na literatura [variante c. 4643G>A, p. (Cys1548Tyr) no exão 50, em heterozigotia]. No seguimento do estudo, encontrou-se a mesma mutação no pai (36 anos à data do diagnóstico) que tinha apresentado em criança proteinúria e hematuria, sem outros sinais ou sintomas. A RM do pai revelou lesão sequelar de natureza vascular frontal subcortical esquerda, com componente hemorrágico/calcificação distrófica associada, coexistindo zonas de polimicrogiria frontal anterior bilateral e aneurisma sésil do segmento petroso da ACI esquerda.

A criança (6 anos à data) tem epilepsia parcial sintomática, apresentou discreta proteinúria aos 3 anos com aparente resolução, bem como défices motores com evolução favorável (marcha sem apoio por curtas distâncias; reflexos osteo-tendinosos

globalmente vivos, de forma mais evidente no hemisfério esquerdo com hipertonia e clônus aquiliano homolateral; apagamento do sulco nasogeniano esquerdo; estrabismo convergente do olho direito).

**Conclusão:** Em doentes com hemorragias intraparenquimatosas/intraventriculares in utero, as mutações no gene *COL4A1* devem ser consideradas no estudo etiológico.

É cada vez mais aceite a premissa de que a polimicrogiria poderá estar associada a insultos neste período, nomeadamente de causa vascular, como se postula no caso aqui descrito.

## P51 UM CASO DE DISTONIA PAROXÍSTICA FAMILIAR

Rafael Inácio, Joana Coelho, Tiago Proença dos Santos  
Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** A distonia é um distúrbio do movimento caracterizado por contrações musculares mantidas ou intermitentes de músculos agonistas e antagonistas que causam posturas repetitivas desconfortáveis e anómalas. Existem formas genéticas raras são caracterizadas por episódios espontâneos ou induzidos de discinesia com distonia paroxística. As discinesias paroxísticas constituem um grupo heterogéneo de doenças do movimento hiperkinéticas e existem três tipos: a discinesia paroxística cinesigénica, não-cinesigénica e induzida pelo exercício. A discinesia paroxística cinesigénica caracteriza-se por episódios de movimentos hiperkinéticos desencadeados por movimentos súbitos que podem ser coreiformes, distónicos

ou balísticos e envolvem ambos os hemisférios. Os sintomas iniciam-se por volta dos 10 anos de idade e a sua duração é inferior a 5 minutos. Atendendo a que são fenómenos paroxísticos o diagnóstico nem sempre é fácil.

**Caso Clínico:** Adolescente de 12 anos avaliado em consulta de Neuropediatria por episódios diários, desde os 10 anos de duração entre 5-10 segundos, de movimentos involuntários, distónicos, com início nos membros superiores e progressão para o tronco e membros inferiores. Estes episódios podiam surgir em qualquer contexto mas principalmente com o início do movimento. O exame neurológico realizado em período intercrise foi normal. Dos antecedentes pessoais e familiares destaca-se a clínica similar por parte do pai, sem diagnóstico formal. Foi colocada a hipótese diagnóstica de discinesia paroxística cinesigénica e requisitado estudo genético que evidenciou uma mutação em heterozigotia no gene *PRRT2* e que confirmou o diagnóstico. O estudo genético realizado ao pai evidenciou a mesma mutação.

Foi iniciada terapêutica com carbamazepina (5 mg/kg/dia) com resolução dos episódios.

**Discussão:** As discinesias paroxísticas constituem um grupo de doenças raras do movimento. A sua frequência e a exuberância dos movimentos tornam o diagnóstico um desafio, não sendo raro que os doentes sejam inicialmente rotulados como tendo uma doença do movimento de causa psicogénica. Este caso pretende, assim, pôr em evidência a importância da valorização da história familiar no contexto do quadro clínico.



## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DO 15.º CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Adriana Ferreira	P43	Cláudia Lima	P45
Adriana Ribeiro	P11	Cláudia Marques Matos	CO1; P33
Aida Correia de Azevedo	P10	Cláudia Melo	CO8; P18
Alberto Leal	P01; P04	Cláudia Monteiro	P43
Alexandra Lopes	P13	Conceição Robalo	CO2; CO10; P17; P22; P35; P45
Alexandra Santos	CO6; CO11	Crisbety Pinho	P29; P35
Alexandra Silva	P02	Cristina Cândido	P40
Alexandre Rainha Campos	CO4; CO7	Cristina Freitas	P12
Ana Antunes Martins	CO1	Cristina Garrido	CO9; P32; P37; P38
Ana Berta Sousa	P19; P34	Cristina Halpern	P14
Ana Catarina Fernandes	P07	Cristina Pereira	CO2; CO10; P17; P22; P45
Ana Cordeiro	CO3	Cristina Ramos	P03
Ana Dias Curado	P28	Daniel Carvalho	P01; P04; P14
Ana Duarte	P09	Daniela Araújo	P42
Ana Filipa Brandão	P13	Daniela Gomes	P22
Ana Filipa Lopes	P15	Daniela Silva	P28
Ana Fonseca	P39	Daniela Kuroedov	P48
Ana Franco	CO7	David Coutinho	P41
Ana Isabel Dias	CO1; CO11; P14	Diana Antunes	P24
Ana João Fernandes	P42	Diana Gonzaga	P37; P38
Ana Lopes	P13	Dílio Alves	CO8
Ana Moreira	P14	Eduarda Pinto	P03; P31
Ana Paiva Nunes	P46	Eduardo Silva	P24; P33
Ana Raquel Mendes	P32	Elisa Costa Moreira	P41
Ana Rita Peralta	CO7	Esmeralda Martins	P36
Ana Rita Soares	P05	Eulália Calado	P14
Ana Sofia Rodrigues	P10	Eulália Sousa	P43
Ana Torres	P41	Eulália Viveiros	P21; P44
Anabela Bandeira	P38	Fátima Lopes	P13
André Almeida	P08	Felísbela Rocha	P10
André Coelho Almeida	P40	Filipa Alveirinho	P20
Andrea Mateus	P36	Filipa Ladeira	P47
Andreia Dias	P40	Filipa Ribeiro	P15
Andreia Forno	P12	Filipa Serrazina	CO6
Andreia Magalhães	CO4	Filipa Sotero	CO7
Andreia Pereira	CO3; P14	Filipe Palavra	CO2; P02; P27; P29; P35; P45
Andreia Silva	P41	Firmina Sambayeta	CO9
Ângela Abreu	P30	Francisco Silva	P12
Ângela Pereira	P42	Gabriela Botelho	P07; P09
António Gonçalves Ferreira	CO7	Gabriela Soares	P05; P38
Arlindo Guimas	P36	Gonçalo Videira	P36
Beatriz Brazão Câmara	P12	Graça Araújo	P12
Bruno Gomes	P45	Helena Silva	P42
Bruno Silva Lopes	P41	Inês Carrilho	CO9; P37; P38
Carla Bentes	CO7	Inês Correia	P27
Carla Conceição	P14; P46; P48; P49; P50	Inês Cunha	P17
Carlos Capela	P47	Inês Laranjinha	CO9
Carmen Costa	CO2; P45	Inês Luz	P35
Carolina Amaro Gonçalves	P28	Inês Madureira	P46
Carolina Coelho	P15	Inês Noites	P20
Carolina Figueiredo	P21; P44	Inês Ramos	P15
Carolina Quintela	P40	Isabel Alonso	P10
Catarina Almeida	P20	Isabel Luzeiro	P02
Catarina Andrade	P12	Jacinta Fonseca	CO8
Catarina Fernandes	P09	Joana Afonso Ribeiro	CO2; P45
Catarina Limbert	P23	Joana Amaral	CO2; CO10; P45
Catarina Magalhães	CO5; P25	Joana Carvalho	P08
Catarina Pinto	P03	Joana Chagas	CO2
Cecília Gomes Pereira	P25	Joana Coelho	P28; P51
Cecília Martins	P10; P11; P26; P37	Joana Fortuna	P39
Cecília Pereira	CO5	Joana Martins	P09; P16; P26; P31; P37; P46
Célia Azevedo Soares	P05	Joana Nunes	CO8; P18
Célia Barbosa	P42	Joana Parra	P47

Joana Pinto	P27; P45	Natália Tkachenko	P05
Joana Ribeiro	P17	Nuno Santos	P18
Joana Sá	P13	Núria Madureira	P22
Joana Sousa Martins	P06	Oana Moldovan	P06
Joana Vítor	CO4	P. Dias	P34
João Bilardo Caiano	P46; P49	P. Janeiro	P34
João Carvalho	P30	Patrícia Lopes	CO1
João Chaves	CO9	Paula Garcia	CO2; P17
João F Estrada	P49	Paula Kjölleström	P48
João Faria	P10	Paula Pires	P21; P44
João Gonçalves	P50	Paulo Rego Sousa	P12
João Lopes	CO9	Paulo Santos	P37
João Nuno Carvalho	P09	Paulo Silva	P13
João Nuno Ramos	CO6	Pedro Cabral	CO6
João Parente Freixo	P13; P36	Pedro Cabral em nome do Centro de Referência de Epilepsia Refractária CHLO/CHULC	CO11
João Ramalheira	CO9	Pedro Correia	P17
João Sequeira	P47	Pedro Reino Pires	P49
João Silva	P31	Rafael Inácio	P51
João Vasco	P21; P44	Rafaela Evangelista	P41
Joel Freitas	CO9	Raquel Samões	CO9
Jorge Caldas	P41	Raquel Sousa	CO8; P18
Jorge Oliveira	P13; P36	Ricardo Faustino	P27
Jorge Sequeiros	P13	Ricardo Rego	P18
José Carlos Ferreira	CO6; CO11	Ricardo Taipa	P36
José Maria Sousa	CO8	Ricardo Veiga	P29
José Paulo Monteiro	P06; P07; P09; P16; P30	Rita Bastos-Ferreira	P13
José Pedro Vieira	CO1; CO6; P14; P33	Rita Lopes Silva	CO1; P14; P33; P46; P47; P49
José Pimentel	CO4; CO7	Rita Pinto	CO6; CO11
Júlia Galhardo	P49	Rita Rodrigues Antão	P30
Juliette Dupont	P16	Rita Silva	CO3; P48
Laura Azurara	CO6; CO11	Ruben Rocha	CO9; P31
Lia Leitão	P47	Rui Chorão	CO9; P08; P11
Lina Ramos	CO2	Rui Pedro Pais	P45
Lívia Sousa	P27	Rui Rangel	CO9
Luís Albuquerque	P31	S. Quintas	P34
Luísa Diogo	CO2	Sandra Jacinto	CO1; P14; P24
Luísa Rocha	P06; P09	Sara de Carvalho	P27
Lurdes Morais	P32	Sara Machado	CO5; P25
Lurdes Ventosa	P09	Sara Morais	P13
M. Tomásio Neves	P34	Sérgia Soares	P11; P37; P38
Madalena Rosário	P28	Sílvia Carvalho	P45
Mafalda Matias	CO3	Sílvia Jorge	CO1; P14
Mafalda Melo	P23; P24	Sofia Bettencourt	P46; P49
Mafalda Sampaio	CO8; P18	Sofia Duarte	CO1; P14; P23; P50
Manuel João Brito	P35	Sofia Pimenta	P43
Manuel Melo-Pires	P36	Sofia Quintas	CO4; CO7
Manuel Rito	P18	Sónia Carvalho	P10
Manuela Santos	CO9; P11; P32	Sónia Figueiroa	CO9; P37
Márcia Rodrigues	P07; P19	Sónia Silva	P35
Margarida Amorim	P02	Stephanie Monteiro	P47; P48
Margarida Venâncio	CO2	Susana C. Teixeira	P40
Maria Cristina Granado	CO5; P25	Susana Cláudia Teixeira	P08
Maria Inês Marques	CO1	Susana Lemos Ferreira	P23; P24
Maria João Brito	P33; CO8	Susana Sousa	P13
Maria José Fonseca	P09; P16	Teresa Garcia	P45
Marina Magalhães	P36	Teresa Kay	P23; P24
Marina Mota	CO7	Teresa Morais	P46
Mário Gomes	P31	Teresa Moreno	P28
Marisa Brum	P47	Teresa Painho	CO3
Marta Amorim	P23; P50	Teresa Temudo	CO9; P26
Marta Soares	P19	Tiago Proença dos Santos	P51
Miguel Bernardo	P06; P16	Tiago Santos	P39
Miguel Leão	P10	Timóteo Mendes	P01
Miguel Martins	CO7	Vanessa Costa Silva	P32
Miguel Pereira	P14	Viriato Alves	P31
Miguel Pinto	P36		
Mónica Bennet	P29; P35		
Mónica Jerónimo	P35		
Mónica Vasconcelos	CO2; P22; P27; P45		

# REUNIÃO DE PRIMAVERA/VERÃO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2021

Coimbra | 2 e 3 Julho 2021

Organização: Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 ADEM – UMA PATOLOGIA NÃO TÃO MONOFÁSICA. UMA ABORDAGEM À MUDANÇA DE DIAGNÓSTICO.

Leonor Dias<sup>1,2</sup>, Maria João Pinto<sup>1,2</sup>, Ricardo Soares-Dos-Reis<sup>1</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Maria José Sá<sup>1,3</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E.; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental da Universidade do Porto; 3-Faculdade Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal.

**Introdução:** A encefalomielite aguda disseminada (ADEM) é uma síndrome clínica heterogênea, caracterizada por encefalopatia e sinais neurológicos multifocais. Apesar de habitualmente auto-limitada, a ADEM pode ocorrer como manifestação de outras doenças auto-imunes/desmielinizantes, implicando diferentes abordagens terapêuticas.

**Objetivos:** Revisão dos casos inicialmente diagnosticados como ADEM.

**Metodologia:** Realizámos uma análise retrospectiva dos doentes admitidos no internamento de Neurologia com o diagnóstico de ADEM, entre 1/02/2007 e 31/12/2019. Avaliámos características demográficas, clínicas, imagiológicas e laboratoriais à data de admissão, a ocorrência de eventos clínicos adicionais (nova ADEM ou novo surto), a realização de estudo adicional durante o seguimento, e ocorrência de alteração de diagnóstico. Excluímos doentes sem critérios de diagnóstico de ADEM ou período de seguimento inferior a 1 ano.

**Resultados:** Incluímos 9 doentes, com média de idade ao diagnóstico de 30 anos, sendo 6 do sexo feminino. Sete doentes apresentaram doença monofásica (EDSS inicial médio: 2,5), e as restantes multifásica (EDSS inicial médio: 2). Quatro doentes apresentaram sequelas cognitivas, dois visuais, três motoras, dois alterações de controlo de esfíncteres, e um alterações da coordenação (EDSS atual médio: 2).

Cinco doentes mudaram de diagnóstico - 3 doentes por novo surto clínico, e 2 por critérios laboratoriais. Os novos diagnósticos atribuídos foram esclerose múltipla (3), síndrome anti-MOG (1) e neuro-lúpus (1). A mudança de diagnóstico ocorreu em média 6 anos após o evento inicial sugestivo de ADEM.

**Conclusão:** Na nossa amostra, a mudança de diagnóstico em doentes com ADEM foi comum, podendo ocorrer após um período de tempo prolongado. Estes doentes beneficiam em manter seguimento prolongado pelo risco de conversão a outros diagnósticos, cujas abordagens terapêuticas podem ser diferentes. Sendo uma doença rara, a realização de estudos prospetivos longitudinais ou registos nacionais poderá ajudar a esclarecer melhor a sua história natural.

### CO-02 PREDITORES CLÍNICOS DE EVOLUÇÃO “BENIGNA” NA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Cláudia Lima<sup>1</sup>, Hugo Almeida<sup>2</sup>, Rita Machado<sup>1</sup>, Inês Correia<sup>1</sup>, Carla Nunes<sup>1</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>, Lívia Sousa<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2-Unidade de Saúde Familiar Barão Nova Sintra - ACES Porto Oriental.

Prever o prognóstico funcional na Esclerose Múltipla (EM) permanece um desafio clínico. O termo “benigno” é frequentemente utilizado para designar as formas de doença que evoluem lentamente e com menor impacto funcional. O sexo, idade de início, número de surtos no primeiro ano e intervalo entre estes, e o envolvimento piramidal precoce têm sido considerados marcadores de prognóstico.

O objectivo do nosso trabalho foi a identificação de variáveis clínicas e demográficas predictoras de EM com evolução benigna, definida como EDSS<3 aos 15 anos de doença. Para esse efeito, foram revistos os registos clínicos de 200 doentes com pelo menos 15 anos de seguimento. Os doentes com formas primárias progressivas foram excluídos. As variáveis clínicas seleccionadas incluíram o número de surtos no primeiro ano, topografia do primeiro surto, intervalo entre sintomas e diagnóstico, intervalo entre os dois primeiros surtos e tempo entre diagnóstico e início de terapêutica modificadora de doença.

Os doentes eram maioritariamente do sexo feminino(67%), com idade de início média de 28,35 +/-10,42(6-40) e duração média de doença de 23+/-7 anos. O intervalo medio entre o diagnóstico e o início de terapêutica foi de 120,05+/-99,07(0-582) meses. O número de surtos no primeiro ano variou entre 1-4. Os primeiros surtos foram maioritariamente do tronco cerebral (26.7%), seguidos de nevríte óptica(21%), supratentoriais(19.9%), medulares(18.8%) e multifocais(13%). Aos 15 anos de evolução, 53% dos doentes mantinham EDSS<3. Apenas duas variáveis mostraram associação com impacto funcional a longo prazo: a idade de início (OR 1,048 IC 95%,p=0.006) e o intervalo até à instituição de terapêutica (OR 1,005 IC 95%,p=0.008)

Na nossa série, verificou-se correlação entre um melhor prognóstico funcional a longo prazo e duas das variáveis em estudo- menor idade ao início da doença e menor intervalo de tempo para início de terapêutica. Este último dado reveste-se, na nossa opinião, de particular interesse clínico.

### CO-03 OCRELIZUMAB'S INFECTIOUS EVENTS AND PREDICTORS OF INFECTION IN A REAL-WORLD SAMPLE

Maria Pereira Coutinho<sup>1</sup>, Patrícia Faustino<sup>1</sup>, Filipa Ladeira<sup>1</sup>, Carlos Capela<sup>1</sup>, João Sequeira<sup>1</sup>, Marisa Brum<sup>1</sup>, Joana Parra<sup>1</sup>, Cristina Araujo<sup>1</sup>, Ana Sousa<sup>1</sup>, Lia Leitão<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introduction:** Ocrelizumab's safety profile in Multiple Sclerosis (MS) patients has been evaluated in clinical trials, open label-extensions and some real-world data. However, predictors for infection still have not been clearly identified.

**Objectives:** We aimed to describe infectious events in patients under Ocrelizumab in a real-life setting and to search for predictors for infection.

**Methods:** In this retrospective observational cohort study, we included all consecutive patients with MS followed at our center with at least two cycles of Ocrelizumab or with earlier interruption due to treatment-related adverse events. Data were collected through medical records. Incidence and severity of infections were described in terms of frequency. Age, sex, disease subtype and duration, previous disease modifying therapies, number of treatment cycles, lymphopenia and reduced immunoglobulin G were evaluated as predictors using univariate logistic regression.

**Results:** We included 103 patients, 47 (45.6%) women, mean age 45.6 (+8.52) years, the majority (55.3%) with Primary Progressive MS, with a median disease duration of 11.6 years.

At first infusion, 35 (34%) of patients were treatment naive, and median EDSS was 4. The median number of treatment cycles was 3 (IQR 2-5). During follow-up (median 19.55 months), infections were reported in 16 (15.5%) patients, namely respiratory (7, comprising 2 SARS-CoV-2 infections), urinary tract (7), gastrointestinal (2) and cutaneous (1), including three serious events (2.9%), one of which causing death. We found no statistically significant predictors for infection.

**Conclusion:** Our sample revealed a low incidence of infections when compared to clinical trials, which might in part be due to the lockdown phase comprehended in the study period, although reporting bias cannot be excluded for minor infections. The identification of predictors for infection is of utmost importance in order to avoid serious treatment-related adverse events.

### CO-04 VALIDADE ECOLÓGICA DA BICAMS (BRIEF INTERNATIONAL COGNITIVE ASSESSMENT FOR MULTIPLE SCLEROSIS)

Rita Machado<sup>1</sup>, Cláudia Lima<sup>1</sup>, Otilia C. D'almeida<sup>2,3</sup>, Ana Afonso<sup>4</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>, Miguel Castelo-Branco<sup>2,3,4</sup>, Livia Sousa<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1,4</sup>, Isabel Santana<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular e Instituto Biomédico de investigação da Luz e da Imagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 3-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Universidade de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** A "Brief International Cognitive Assessment for Multiple Sclerosis (MS)" (BICAMS) é uma bateria de testes neuropsicológicos criada para aplicação breve, permitindo avaliar o défice cognitivo na esclerose múltipla (EM). Apesar de ser uma ferramenta de rastreio validada e estandardizada, há uma escassez de estudos sobre a sua validade ecológica, ou seja, o grau em que o desempenho na BICAMS prediz o défice cogniti-

vo clinicamente significativo em contexto de vida real.

**Objetivo:** Investigar a validade ecológica da BICAMS na deteção do défice cognitivo associado à EM.

**Métodos:** Foram incluídos 60 doentes com EM e 60 controlos saudáveis (CS). Todos os participantes foram submetidos à bateria BICAMS, ao questionário de qualidade de vida "MS International Quality of Life questionnaire" (MusiQoL), e a RM cerebral 3Tesla. As comparações entre grupos foram realizadas usando o teste chi-quadrado e teste t para amostras independentes.

**Resultados:** Os doentes com EM apresentaram pontuações significativamente inferiores em todos os domínios cognitivos da BICAMS, comparando com CS ( $p < 0.001$ ). Treze doentes com EM (21.7%) foram classificados com défice cognitivo.

Dez doentes com défice cognitivo (76.9%) encontravam-se desempregados (vs 25.5%,  $p = 0.001$ ), apoiando uma associação significativa entre o desempenho na BICAMS e empregabilidade. Também apresentaram pontuações significativamente inferiores no questionário MusiQoL, comparando com doentes sem défice cognitivo (53.3 vs 64.0,  $p = 0.014$ ).

Relativamente às medidas de atrofia cerebral da RM, os doentes com EM com défice cognitivo evidenciaram volumes inferiores de substância cinzenta subcortical ( $3.05 \pm 0.58$  vs  $3.43 \pm 0.38$ ,  $p = 0.008$ ) e do tálamo ( $0.37 \pm 0.08$  vs  $0.42 \pm 0.06$ ,  $p = 0.028$ ). Também apresentaram uma carga lesional T2 significativamente superior ( $26.8 \pm 21.6$  vs  $14.0 \pm 12.6$ ,  $p = 0.008$ ).

**Conclusão:** A BICAMS é um instrumento de avaliação cognitiva válido em contexto de vida real, predizendo a empregabilidade e qualidade de vida dos doentes com EM. Adicionalmente, o desempenho nesta bateria está associado à atrofia cerebral subcortical, particularmente atrofia do tálamo, e maior carga lesional.

### CO-05 ESTUDO DO MICROBIOTA INTESTINAL NUMA COORTE DE DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: RESULTADOS E PERSPECTIVAS FUTURAS

Daniela Ferro<sup>1</sup>, Amélia Sarmento<sup>2,3</sup>, Liliana Mendonça<sup>1</sup>, Gara Molina<sup>4</sup>, Carles Ubeda<sup>4</sup>, Maria José Sá<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar de São João, Porto, Portugal; 2-FP-ENAS (UFP Energy, Environment and Health Research Unit), CEBIMED (Biomedical Research Centre), Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 3-3IS, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 4-Departamento de Genómica y Salud, Centro Superior de Investigación en Salud Pública – FISABIO.

**Introdução:** As alterações do microbiota intestinal têm sido relacionadas com a fisiopatologia de doenças inflamatórias como a Esclerose Múltipla (EM).

**Objetivo:** Investigar diferenças na composição do microbiota intestinal entre uma coorte de doentes com EM seguidos no Centro Hospitalar Universitário de São João e controlos saudáveis.

**Métodos:** Foram colhidas amostras de sangue periférico e fezes de cada participante (26 doentes e 26 controlos). Nas amostras de sangue, foi avaliada por citometria de fluxo a frequência das células Th1, Th17, Treg e subpopulações de monócitos. Foi extraído DNA das fezes e as regiões V3-V4 do gene 16S rRNA foram amplificadas e sequenciadas. Colheram-se dados demográficos, relativos à doença e níveis de vitamina D.

**Resultados:** Bactérias pertencentes a sete géneros estiveram significativamente diminuídas em doentes com EM enquanto que outros três géneros foram mais frequentes nestes doentes. Os doentes com EM e duração mais longa de doença (>16 anos) apresentaram uma disbiose mais pronunciada, ca-



racterizada pela depleção de bactérias pertencentes à ordem *Clostridiales* (com papel anti-inflamatório). Estes doentes tiveram também maior frequência de linfócitos Th1 e da subpopulação pro-inflamatória de monócitos CD14++CD16+. Os monócitos das doentes do sexo feminino mostraram uma maior intensidade de fluorescência mediana para CD16 que os dos doentes do sexo masculino, assim como em doentes com défice de vitamina D comparativamente a doentes sem défice.

**Discussão:** Os doentes com EM apresentaram diferente composição do microbiota intestinal. Observou-se uma alteração do microbiota ao longo do curso da doença o que poderá contribuir para a progressão da doença, ao estimular populações leucocitárias com perfil pro-inflamatório. Experiências brevemente em curso em modelo animal irão permitir demonstrar esta hipótese. A maior expressão de CD16 em monócitos de doentes do sexo feminino e doentes com défice de vitamina D poderá também associar-se a uma atividade inflamatória aumentada nestes doentes.

## CO-06 OCRELIZUMAB – TIME TO EXPAND BORDERS?

Maria Pereira Coutinho<sup>1</sup>, Patrícia Faustino<sup>1</sup>, Carlos Figueiredo<sup>2</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, António Vasco Castro Salgado<sup>2</sup>, Joana Parra<sup>1</sup>, Marisa Brum<sup>1</sup>, João Sequeira<sup>1</sup>, Ana Sousa<sup>1</sup>, Cristina Araújo<sup>1</sup>, Carlos Capela<sup>1</sup>, Filipa Ladeira<sup>1</sup>, Lia Leitão<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Hospital Fernando da Fonseca.

**Introduction:** Ocrelizumab's trial ORATORIO for Primary Progressive Multiple Sclerosis (PPMS) included a selected subgroup of young participants. We aimed to evaluate this treatment's results in a real-life setting, where patients often do not meet ORATORIO's inclusion criteria.

**Methods:** Retrospective cohort study including all PPMS patients with at least two Ocrelizumab cycles followed until December 2020 at two centers. Two groups were defined: a control – aged 18-55 years, baseline EDSS 3-6.5, symptom duration <15 years for a baseline EDSS>5 or <10 years if baseline EDSS<5 – and an expanded group – if any of the criteria was not met. Groups were compared through chi-squared and t-student tests. Efficacy and safety outcomes were analyzed with a chi-squared test; additionally, time to EDSS progression was assessed using a Cox regression with a log-rank test.

**Results:** We included 51 patients, 39.2% women, median age at first infusion 51 (28-72) years, symptom duration 8 (1-24) years. Median follow-up time was 19 (6-31) months. The majority (n=35, 68.6%) belonged to the expanded group, with significantly older patients (p=0.037) and longer disease duration (p<0.001). No difference was observed in EDSS progression (31.2% control, 34.2% expanded, p=0.831) nor in time until EDSS progression (HR 0.931, CI 95% 0.324-2.683, p=0.896) between groups. Secondary outcomes (Timed-25-Foot-Walk, 9-Hole-Peg Test, MRI activity) were similar (0.09<p<0.932), just as incidence of any adverse event (31.3% control, 22.9% expanded, p=0.523).

**Conclusion:** We found no significant difference in efficacy and safety outcomes between groups. Findings suggest a benefit of extending the indication of Ocrelizumab beyond the trial's inclusion criteria.

## CO-07 CLADRIBINA NO TRATAMENTO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA – A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL CENTRAL

Inês Gomes<sup>1</sup>, Inês Correia<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>, Isabel Campelo<sup>2</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>, Lúcia Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço Farmacêutico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** A Cladribina é uma terapêutica oral de reconstituição imune, administrada em dois ciclos de tratamento anuais, estando aprovada em Portugal desde 2018 para o tratamento de Esclerose Múltipla (EM) muito ativa com surtos. A sua eficácia e segurança foram analisados nos ensaios clínicos de fase-3 CLARITY, CLARITY-EXTENSION, mas estudos de vida real e a longo prazo são essenciais para corroborar estes dados.

**Objetivos:** Descrever a experiência da utilização de Cladribina em doentes com EM num Centro Terciário.

**Métodos:** Estudo retrospectivo incluindo doentes com EM que efetuaram tratamento com Cladribina e ≥6 meses de *follow-up*. Recolhidos dados demográficos, imagiológicos e clínicos (surtos, EDSS, efeitos secundários).

**Resultados:** Incluídos 40 doentes, 29(72.5%) mulheres, com idade média 37,1±10,5 anos, duração média de doença 7,9±5,3 anos, 38 (95%) forma surto-remissão, EDSS mediano prévio 2.0(1-6.5). Dezasseis (40%) doentes tiveram pelo menos 1 surto no ano anterior (TAS média 0,05). O número médio de tratamentos prévios foi de 1,65±0,95, sendo 3 doentes *naïve*. A falência terapêutica foi o principal motivo para iniciar Cladribina (40% dos casos). O *follow-up* médio foi de 17,1±1,32 meses, tendo 24 (60%) doentes completado o 2º ciclo de tratamento. Nove surtos foram registados em 8 doentes (oito dos quais nos primeiros 6 meses de tratamento e um no final do 2º ciclo). RM-CE pós-tratamento efetuada em 29 (72,5%) doentes, verificando-se atividade da doença em 8 (7 entre os dois ciclos). Após 12 meses de *follow-up* (n=25), verificou-se uma TAS média 0,03 e EDSS mediano 2.0. Cinco (12,5%) doentes suspenderam tratamento. Efeitos secundários verificados em 12 (30%) doentes, destacando-se linfopenia(7), diarreia(1), cefaleia(1), infeção por herpes simplex(1), fadiga(1), rash cutâneo(1).

**Conclusão:** Nesta população, a Cladribina revelou-se um fármaco efetivo e seguro, com redução da TAS e ausência de progressão de incapacidade após o primeiro ano de tratamento e com efeitos adversos de gravidade ligeira.

## CO-08 TERILIVE-QOL: AN OBSERVATIONAL STUDY TO ASSESS THE QUALITY OF LIFE OF MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS TREATED WITH TERIFLUNOMIDE IN PORTUGAL

Carla Cecília Nunes<sup>5</sup>, Pedro Abreu<sup>1</sup>, Filipe Correia<sup>2</sup>, Irene Mendes<sup>3</sup>, Ana Martins<sup>4</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-ULSM - Hospital Pedro Hispano, Matosinhos; 3-Hospital Garcia da Orta, Almada; 4-Centro Hospitalar Universitário do Porto - Hospital de Santo António, Porto; 5-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

**Introduction:** Teriflunomide is a once-daily oral immunomodulator approved in Portugal for relapsing-remitting MS (RRMS).

**Objectives:** The primary objective of TeriLIVE-QoL study is to characterize the quality of life (QoL) of RRMS patients treated with teriflunomide 14mg in Portugal. Secondary objectives are

assessment of patients' treatment satisfaction; effectiveness, tolerability and compliance; disease progression; fatigue, anxiety, depression and working capacity.

**Materials and Methods:** TeriLIVE-QoL is a national multicenter, non-interventional, prospective and cohort study. Patients were recruited over an 18-month period upon RRMS confirmed diagnosis by a neurologist and treatment initiation with teriflunomide. Data was collected using validated patient-reported outcomes questionnaires.

**Results:** A total of 100 patients RRMS were included in the study, with the following baseline characteristics: 46.9±10.5 years, 69.0% female, 7.5±7.0 years from MS diagnosis until teriflunomide prescription, EDSS of 1.7±1.2, 0.29±0.50 relapses in the past year, and 76% non-naïve. Last DMT before teriflunomide were interferons beta-1a or -1b (31%), peginterferon beta-1a (7%), glatiramer acetate (25%), and dimethyl fumarate (11%). A total of 18 patients discontinued teriflunomide, which results in a probability of 0.182 for discontinuation during the first year.

There was a significant reduction ( $p < 0.001$ ) of relapses at 12 months (0.06±0.28) vs. baseline (0.29±0.50). Concerning the TSQM questionnaire, there were significant differences in effectiveness ( $p < 0.001$ ), convenience ( $p < 0.001$ ), and overall satisfaction ( $p = 0.003$ ). There were no significant differences at 12 months vs. baseline in the following QoL scales: MSIS-29 scale, PDSS, MFIS-5, HADS, and WPAL. Furthermore, average EDSS remained stable during the first 12 months ( $p = 0.088$ ). Concerning safety, 48% of patients reported at least 1 adverse event (AE). From a total of 129 AEs, 96.1% were classified as non-serious, 1.6% serious, and 2.3% were not classified.

**Conclusion:** This interim TeriLIVE-QoL analysis supports the effectiveness, convenience, and safety of teriflunomide in real-world cohorts. Longer follow-up is required to assess the potential improvements of QoL.

## CO-09 FIRST-HAND EXPERIENCE WITH OFATUMUMAB AT FOUR EUROPEAN COUNTRIES: THE ASCLEPIOS EXPERIENCE

Ângela Timóteo<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, Vasco Salgado<sup>2</sup>, Filipe Correia<sup>3</sup>, Raquel Gil-Gouveia<sup>4</sup>, Eva Brandão<sup>5</sup>, Andreia Bettencourt<sup>7</sup>, Joana Parreira<sup>7</sup>, Inês Correia<sup>6</sup>, Livia Sousa<sup>6</sup>, Ana Martins Da Silva<sup>8</sup>, João Cerqueira<sup>9</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo; 2-Hospital Prof Fernando Fonseca; 3-Hospital Pedro Hispano; 4-Hospital da Luz; 5-Hospital de São Sebastião; 6-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 7-Novartis Portugal; 8-Centro Hospitalar Universitário do Porto; 9-Hospital de Braga.

**Background and Goal:** Ofatumumab, a human anti-CD20 monoclonal antibody, was approved by the European Commission for the treatment of adult patients with RMS with active disease defined by clinical or imaging features. Ofatumumab can be self-administered subcutaneously once monthly at home via an autoinjector pen and is expected to address the unmet need of a drug with a high efficacy/safety and convenience profile.

The Phase III ASCLEPIOS studies demonstrated superior efficacy of ofatumumab vs. teriflunomide, with a similar safety and tolerability profile. Data on convenience and satisfaction, as well as real life experience with Ofatumumab, were not part of the pivotal trials therefore, this study intent to assess ASCLEPIOS investigator's first-hand experience with ofatumumab to evaluate its impact on daily practice.

**Methods:** Data was collected via an online questionnaire from investigators from Germany [n=14], Italy [n=10], Portugal [n=10] and Spain [n=12]. The investigators were asked to share

their personal view on ofatumumab mode of action, route of administration and implementation of ofatumumab therapy in the clinical practice.

**Results:** The full analysis shows that 100% of the investigators consider ofatumumab's benefit-risk ratio as good/very good and rate the subcutaneous self-injection as user-friendly, timesaving for patients and as reducing burden on hospital resources. Furthermore, the investigators see ofatumumab as a therapy option for patients having just experienced the onset of their MS and as a therapy option for self-administration at home. For 91% of the investigators the shorter B-cell repletion time, as well as the lower dose of ofatumumab, compared to other anti-CD20 therapies, is seen as an advantage.

**Conclusion:** After gaining experience with ofatumumab within clinical trials, European neurologists consider ofatumumab a very efficient and safe treatment option. They rate the self-administered subcutaneous injection once a month as offering high convenience for patients and as relieving burden on scarce hospital resources.

Funded by Novartis Pharma GmbH Germany.

## CO-10 HISTORIAL TERAPÊUTICO NUMA COORTE DE DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA DE INÍCIO EM IDADE PEDIÁTRICA – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Rafael Dias<sup>1,2,3</sup>, Carlos Figueiredo<sup>2,4</sup>, Joana Guimarães<sup>2,3</sup>, Pedro Abreu<sup>2,3</sup>, Teresa Mendonça<sup>2,3</sup>, Maria José Sá<sup>2,5</sup>

1-Departamento de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Funchal, Portugal; 2-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Departamento de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 5-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal.

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) é uma doença com apresentação clínica tipicamente entre os 20-50 anos de idade, no entanto 3-5% dos casos iniciam-se em idade pediátrica. Estes doentes apresentam um padrão mais inflamatório da doença e menor acumulação de incapacidade. O panorama terapêutico tem evoluído nos últimos anos com aprovação de novos fármacos com indicação na idade pediátrica.

**Objetivos:** Caracterizar o historial terapêutico e a evolução clínica de uma coorte de doentes com EM de início em idade pediátrica, seguidos na consulta de Doenças Desmielinizantes de um centro terciário.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, observacional, dos doentes com EM de início em idade pediátrica, admitidos na nossa consulta desde 2002, com foco na terapêutica modificadora da doença (TMD).

**Resultados:** Foram incluídos 21 doentes, 52,4% do sexo feminino, com idade atual mediana de 22 anos. A idade de apresentação média foi 14 anos (+/- 3 anos). O síndrome inicial mais frequente localizou-se no tronco cerebral (52,4%), seguindo-se a medula espinhal (19%). À data de diagnóstico: EDSS mediano 1.0; 43.8 % apresentavam mais de 20 lesões em T2 na RM; 53,3% com BOC's positivas no LCR. O 1º TMD prescrito foi IFN-β (76,2%), acetato de glatirâmero (9,5%) e natalizumab (9,5%). Em 76,2% dos doentes foi necessária mudança de TMD, cujos motivos mais comuns foram ineficácia terapêutica (71,9%) e título positivo para o vírus JC (15,6%).

Após um tempo mediano de seguimento de 10 anos: EDSS

mediano 1.0, 12,5% apresenta defeito cognitivo em avaliação neuropsicológica; DMTs mais utilizados são fingolimod (23.8%) e natalizumab (23.8%).

**Conclusão:** A abordagem terapêutica em idade pediátrica é complexa e limitada pelas indicações aprovadas para os fármacos. Nesta coorte, apesar do exuberante componente inflamatório inicial, não observámos uma progressão de incapacidade significativa. A atuação precoce, revelada pela percentagem elevada de mudanças terapêuticas, torna-se essencial para limitar a acumulação de incapacidade.

## CO-11 CONSULTA FARMACÊUTICA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA – GERADORA DE EVIDÊNCIA E DE VALOR PARA OS DOENTES

Pedro Cardoso<sup>1</sup>, Patrícia Santos<sup>1</sup>, Humberto Melo<sup>1</sup>, Raquel Oliveira<sup>1</sup>, Miriam Capoulas<sup>1</sup>, Cláudia Santos<sup>1</sup>  
1-Hospital Beatriz Ângelo

**Introdução:** No nosso hospital, implementámos a consulta farmacêutica (CF) de esclerose múltipla (EM) em 2017. A CF é assim um agregador importante de informação reportada pelo doente e pela equipa clínica, sendo também geradora de Real World Evidence (RWE).

**Objetivo:** Analisar os outcomes recolhidos na consulta farmacêutica de EM.

**Métodos:** Trata-se de um estudo observacional retrospectivo, com doentes submetidos a terapêutica modificadora de doença (TMD) no nosso serviço, entre 2017 e 2020. Os dados foram recolhidos do processo clínico electrónico e da base de dados da CF. Foram recolhidas as características basais: Idade, Sexo, Expanded Disability Status Scale (EDSS), Número de terapêuticas anteriores e Número de surtos anteriores. Os outcomes primários estudados foram Taxa anualizada de surto (ARR), a redução da ARR da baseline e a descontinuação devido a Problemas Relacionados com o Medicamento (PRM). A análise estatística foi feita usando Python 3.8.8.

**Resultados:** Este estudo incluiu 147 doentes, em 6 fármacos distintos. Em todos os grupos, a maioria dos doentes era do sexo feminino (intervalo: 64,3% - 83,3%), tinha Esclerose Múltipla Surto-Remissão (EMSR) (intervalo: 83,2% - 100%) e não tinha feito terapêuticas anteriores. O EDSS médio varia de 1,25 no grupo Peg-Interferão a 2,5 no grupo Fingolimod. A ARR foi menor com Fumarato de Dimetilo (0,11) e maior com os Interferões (0,27), com  $p < 0,05$ . Os interferões apresentaram taxas de descontinuação significativas devido a PRM (variação: 23% - 29%). Durante o ano de 2020, e a apesar dos constrangimentos causados pela COVID-19, foram realizadas 54 consultas telefónicas e 225 consultas presenciais. Destas, 10% foram por inícios de terapêutica.

**Conclusão:** Os resultados mostram que existem diferenças significativas entre as opções de tratamento disponíveis. Esta análise pode apoiar a tomada de decisão clínica e potenciar melhores resultados clínicos. A consulta farmacêutica é um local preferencial para a geração de evidência clínica.

## CO-12 IMPACTO DA COVID-19 EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Daniel Ferreira<sup>1,2</sup>, Ricardo Soares-Dos-Reis<sup>1,2,3</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Maria José Sá<sup>1,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-I3S - Instituto de Investigação e Inovação em

Saúde da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal.

**Introdução:** A pandemia COVID-19 é um desafio para a gestão dos doentes com Esclerose Múltipla (EM) e pode ter impacto na doença.

**Objetivos:** Avaliar características clínicas, sociodemográficas e impacto da COVID-19 nos doentes com EM seguidos no CHUSJ.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo em doentes com EM e infeção COVID-19 até 30/04/2021.

**Resultados:** Incluímos 39 doentes (5,6%; total aproximado: 700), com  $43,9 \pm 10,7$  anos (média  $\pm$  DP), 31 do sexo feminino (79,5%), forma surto-remissão na maioria (95%), MSSS de  $2,36 \pm 2,34$  (média  $\pm$  DP), sob a seguinte medicação: Interferão (n=12; 30,8%), Dimetil Fumarato (n=7; 18%), Natalizumab (n=5; 12,9%), Fingolimod (n=4; 10,3%), Cladribina (n=2; 5,1%), Copaxone (n=2; 5,1%), Ocrelizumab (n=2; 5,1%), Teriflunomida (n=2; 5,1%), IvIG (n=1; 2,6%), auto-transplante (n=1; 2,6%). Nenhum realizou corticoterapia nos 3 meses prévios à infeção. Nos antecedentes, 6 (15,7%) tinham hipertensão arterial, 6 (15,7%) obesidade e 3 linfopenia (8%; 1 grau I e 2 grau III). Os principais sintomas/sinais foram anosmia (n=20; 51,3%), fadiga (n=19; 48,7%) e ageusia (n=16; 41%). Na maioria dos casos a doença foi ligeira (n=27; 69%), 8 (21%) permaneceram assintomáticos e 4 (10%) tiveram critérios de gravidade, sendo 3 hospitalizados (8%) mas sem necessidade de cuidados intensivos. A infeção levou a adiamento/suspensão temporária do tratamento em 8 doentes (21%). Após a infeção, num tempo médio de seguimento de 7 meses, ocorreram 3 surtos: no 1º trimestre de gravidez; durante uma mudança terapêutica; sem contexto específico. Dezasete doentes (44%) tiveram sintomas pós-infeção, sendo a fadiga (n=11; 28%) e as queixas cognitivas (n=2; 5%) os mais frequentes.

**Conclusão:** Os doentes com EM infetados pelo SARS-CoV-2 nesta coorte apresentaram sintomas e evolução semelhantes à população geral. Realçamos o impacto na gestão clínica dos doentes e a elevada frequência de sintomas pós-infecciosos. Esta coorte será reavaliada para se perceber o impacto da COVID-19 a médio/longo prazo.

## CO-13 INFEÇÃO POR SARS-COV-2 E EM - CARACTERIZAÇÃO CLÍNICO-DEMOGRÁFICA

João Moura<sup>1</sup>, Raquel Samões<sup>1</sup>, Inês Ferreira<sup>1</sup>, Catarina Teixeira<sup>1</sup>, Ana Paula Sousa<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Henrique Nascimento<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)

**Introdução:** O impacto da pandemia SARS-CoV-2 nas doenças neurológicas imunomediadas, nomeadamente a Esclerose Múltipla (EM), ainda não é totalmente compreendido. O uso de terapias modificadoras da doença (TMD) pode interferir na capacidade de resposta às infeções.

**Objetivos:** Caracterização clínico-demográfica da infeção por SARS-COV-2 em doentes com EM seguidos num hospital terciário entre março de 2020 e maio de 2021

**Métodos:** Registo dos doentes com EM com infeção por SARS-CoV-2 comprovada por PCR, recorrendo à informação dada pelo doente e recolha da informação clínica existente nos processos eletrónicos hospitalares e registo de saúde eletrónico.

**Resultados:** De um total de 921 doentes com EM, 723 tiveram seguimento ativo no último ano, tendo sido identificados 44 com infeção por SARS-CoV-2: 29 mulheres (65,90%); idade média =  $40,96 \pm 10,79$  anos; duração média de doença =  $13,36 \pm 8,99$  anos; 34 (77,30%) com EM surto-remissão, 8 EM primária pro-

gressiva (18.20%) e 2 EM secundária progressiva (4.5%); EDSS mediano global=2.55(0.0-8.0).

As comorbilidades mais frequentes foram a depressão(20.50%) e a hipertensão arterial(13.60%).

À data da infeção por COVID-19, 38(86.40%) doentes estavam sob TMD: 11(25.00%) sob imunomoduladores injetáveis, igual número sob fármacos orais de 1ª linha; 4(9.1%) sob fingolimod; 3(6.8%) sob natalizumab; 8(18.20%) sob anti-CD20; 1(2.3%) sob cladribina. Dois doentes receberam pelo menos um ciclo de 3 dias de metilprednisolona nos três meses prévios à infeção.

Dos 44 doentes, 7(15.60%) foram assintomáticos. O sintoma mais frequente foi a anosmia/ageusia (57,1%) e 33% dos doentes teve febre. Quatro doentes foram hospitalizados, com EDSS médio de 5.13 (2.0-8.0), encontrando-se um sob natalizumab, outro sob rituximab e 2 sem TMD. Um dos doentes morreu na sequência da infeção.

**Conclusão:** A EM não se associou a um risco aumentado de COVID-19 grave e nenhuma TMD em específico se associou à gravidade da infeção nesta pequena série. O impacto a longo prazo do SARS-CoV-2 em doentes com EM permanece desconhecido.

## CO-14 IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 REPORTADO POR DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: FATORES CLÍNICOS E PREDITORES

Filipa Serrazina<sup>1</sup>, André Sobral Pinho<sup>1</sup>, Gonçalo Cabral<sup>1</sup>, Manuel Salavisa<sup>1</sup>, Ana Sofia Correia<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-CEDOC - Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa.

**Introdução:** A infeção COVID-19 adquiriu rapidamente uma escala global. Contudo, conhece-se pouco sobre o impacto desta pandemia na vida dos doentes com esclerose múltipla (EM).

**Objetivos:** Pretendemos caracterizar e identificar os preditores do impacto da pandemia reportado por doentes com EM.

**Métodos:** Estudo transversal recorrendo a um questionário online disponível entre 21/12/2020 e 3/01/2021, dirigido aos doentes com EM seguidos no nosso centro. Avaliámos o impacto da pandemia COVID-19 na vida dos doentes com EM, de acordo com o reportado pelos próprios. O efeito das variáveis demográficas, clínicas e psicossociais foi avaliado através de análise univariada e multivariada, quando aplicável.

**Resultados:** Obtivemos 256 respostas válidas (taxa de resposta 81%). A mediana da idade foi de 45 anos [18-77] e a maioria eram do género feminino (187, 73%). 205 (80,1%) doentes reportaram que a pandemia teve um impacto substancial nas suas vidas – impacto extremo (40, 15,6%) ou elevado (165, 64,5%). Na análise univariada, maior impacto da pandemia estava associado a: género feminino ( $p=0,011$ ), idade ( $p=0,026$ ), ser profissionalmente ativo ( $p<0,010$ ), ter mais preocupações relativamente à pandemia ( $p<0,001$ ), considerar ter um maior risco de infeção futura por COVID-19 ( $p=0,002$ ) e temer uma possível infeção mais grave ( $p=0,008$ ). A análise multivariada revelou que os fatores preditores de um maior impacto da pandemia nos doentes com EM foram: idade  $\leq$  45 anos (OR 2,434;

CI95% 1,111-5,333;  $p=0,026$ ), ser profissionalmente ativo (OR 2,414 CI95% 1,130-5,154;  $p=0,023$ ) e ter mais preocupações relativamente à infeção COVID-19 (OR 15,310 CI95% 5,266-44,514;  $p<0,001$ ).

**Conclusão:** Apesar de poderem apresentar um menor risco de infeção grave, os doentes jovens e profissionalmente ativos reportam um maior impacto da pandemia COVID-19 nas suas vidas.

## CO-15 ANTES E DURANTE COVID-19: BENEFÍCIOS DAS INTERVENÇÕES FARMACÊUTICAS EM NEUROLOGIA

Patrícia Santos<sup>1</sup>, Pedro Cardoso<sup>1</sup>, Humberto Melo<sup>1</sup>, Raquel Oliveira<sup>1</sup>, Miriam Capoulas<sup>1</sup>, Cláudia Santos<sup>1</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo.

**Introdução:** Na farmácia de ambulatório, fazemos cerca de 1500 atendimentos/mês de dispensas de medicação em várias especialidades, e 75 destes, são em Neurologia. Com a pandemia de SARS-CoV-2 muitos doentes, em adição às suas limitações decorrentes da doença, sofreram adversidades no seguimento da sua patologia e acesso à terapêutica, tais como, dificuldade na marcação e realização de consultas/análises/exames e restrição na deslocação ao hospital. Comparámos as Intervenções Farmacêuticas (IF) realizadas em 2020 e 2019, avaliámos a sua evolução e se estas permitiram prevenir/resolver as adversidades com benefício na adesão à terapêutica e qualidade de vida do doente.

**Objetivos:** Comparação e caracterização das IF realizadas em Neurologia, em regime de ambulatório, antes e durante a pandemia COVID-19.

**Métodos:** Recolha e análise retrospectiva das IF de Neurologia, em dispensa em ambulatório, de Janeiro a Dezembro de 2019 e 2020.

**Resultados:** Em 2020, realizaram-se 82 IF, das quais 80% em Esclerose Múltipla(EM), 12% Discinesia tardia(DT) e 7% Esclerose Lateral Amiotrófica(ELA). Destas, 67% foram de adesão à terapêutica, 16% duplicação terapêutica, 9% marcação de consultas/análises, 4% interações medicamentosas, 2% para suspender medicamento e por reação adversa, 1% por alteração de dose. Em 2019 realizaram-se 30 IF, 73% em EM, 20% em DT e 7% ELA. Destas, 67% foram adesão à terapêutica, 17% duplicação terapêutica, 3% suspender medicamento, marcação de consultas/análises, por Reação Adversa, por referenciação à urgência e para Iniciar medicamento. Em ambos os anos 100% das IF foram aceites.

**Conclusão:** Na Pandemia, as IF foram superiores a 2019, comprovando a elevada intervenção do farmacêutico. Fomos ao encontro das necessidades dos doentes, propondo soluções, com o objetivo do cumprimento da terapêutica, eficácia e segurança. A aceitação de IF salienta a importância do farmacêutico nas equipas multidisciplinares, desempenhando um papel fulcral no apoio e garantia da adesão à terapêutica, melhoria de Outcomes e Qualidade de vida.



## COMUNICAÇÕES BREVES

### CB-01 ALEMTUZUMAB DESENSITIZATION PROTOCOL IN RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS: WHEN ALL SEEMS LOST

Pedro Faustino<sup>1</sup>, Catarina Bernardes<sup>1</sup>, Jóni Costa Carvalho<sup>2</sup>, Iolanda Alen Coutinho<sup>2</sup>, Paula Laranjeira<sup>3,4,5,6</sup>, Carlos Loureiro<sup>2</sup>, Artur Paiva<sup>3,4,5,7</sup>, Ana Todo Bom<sup>2,8</sup>, Inês Correia<sup>1,8</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>, Isabel Campelo<sup>9</sup>, Lúvia Sousa<sup>1,8</sup>, Sónia Batista<sup>1,8</sup>, Maria Carmo Macário<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Imunoalergologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Unidade de Citometria de Fluxo, Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Coimbra Institute for Clinical and Biomedical Research (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 5-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), Universidade de Coimbra; 6-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), Universidade de Coimbra; 7-Instituto Politécnico de Coimbra, ESTESC-Coimbra Health School, Ciências Biomédicas Laboratoriais; 8-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 9-Serviços Farmacêuticos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introduction:** Alemtuzumab is a humanized anti-CD52 monoclonal antibody approved for the treatment of highly active relapsing-remitting multiple sclerosis (RRMS) in adults. The marked depletion of CD52 lymphocytes followed by their repopulation provides long-lasting disease activity suppression. Infusion-associated reactions (IARs) occur in 90% of patients treated with Alemtuzumab, including allergic reactions. Desensitization protocols allow for a safe readministration of drugs after type I IgE/non-IgE hypersensitivity reactions which usually result in discontinuation of the treatment.

**Case Report:** We report a successful desensitization protocol to alemtuzumab after an anaphylactic reaction, in a 40-year-old female patient with highly active RRMS, with a cumulative dose of 12 mg/day. The pharmacokinetics and pharmacodynamics of alemtuzumab were considered while planning the desensitization protocol. Treatment efficacy was confirmed by flow cytometric analysis of peripheral blood white cells, before and after each treatment and after 3 months of the treatment completion. Alemtuzumab induced a marked depletion of T-cells and B-cells, with similar patterns of those observed in studies evaluating immune cells changes after alemtuzumab standardized infusion protocol.

**Conclusion:** Desensitization is a promising method for the treatment with alemtuzumab after type I IgE/non-IgE hypersensitivity reactions and should be considered in highly active RRMS, when no acceptable therapeutic alternatives are available. It is possible to presume that it is also feasible to decrease the administration rates of the standardized infusion protocol to reduce the incidence of cytokine-release reactions or while facing IARs, without loss of treatment efficacy.

### CB-02 COLITE TÓXICA INDUZIDA POR RITUXIMAB NUMA DOENTE COM NEUROMIELITE ÓPTICA

Ana Martins Rodrigues<sup>1</sup>, Ana Gonçalves<sup>1</sup>, Joana Revés<sup>2</sup>, Ângela Timóteo<sup>1</sup>, Joana Torres<sup>2</sup>, José Vale<sup>1</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo; 2-Serviço de gastroenterologia do Hospital Beatriz Ângelo.

**Introdução:** O Rituximab (RTX) tem vindo a ser utilizado de forma crescente no tratamento das doenças do espectro da Neuromielite Óptica. Para além das potenciais complicações infecciosas associadas à depleção dos linfócitos CD20, a maioria dos efeitos adversos estão relacionados com a reação à infusão.

Apresentamos uma doente com Neuromielite Óptica (NMO) e Colangite Biliar Primária (CBP) que desenvolveu colite tóxica por RTX, um efeito adverso grave, raras vezes descrito.

**Caso Clínico:** Mulher de 49 anos com o diagnóstico inatural de NMO (apresentação como mielite longitudinalmente extensa, anticorpo anti-AQ4 positivo) associada a CBP. Foi iniciado tratamento com RTX (1500 mg), tendo-se registado um surto precoce (tratado com corticoterapia e plasmaferese). Cinco meses após terminar o 1º ciclo de RTX iniciou queixas de diarreia que viriam a agravar após o 2º ciclo com diarreia aquosa, hematoquezias, febre, dor abdominal e perda ponderal. A colonoscopia e TC abdominal, revelaram a presença de pan-colite com múltiplas ulcerações. A biópsia mostrou a existência de colite superficial segmentar erosiva secundária a hipoperfusão vascular, achados associados a colite tóxica e não sugestivos de doença inflamatória intestinal.

Foi tratada com corticóides com melhoria significativa (clínica e patológica) e após a fase aguda foi iniciada azatioprina. Os défices neurológicos mantiveram-se estáveis.

**Conclusão:** A ocorrência de colite numa doente com NMO e CBP, levaria a admitir como mais provável o diagnóstico de doença inflamatória intestinal, numa associação conhecida de doenças auto-imunes. A colite tóxica por RTX é um efeito adverso que, embora raro, deve ser considerado no diagnóstico diferencial nestes doentes. Os mecanismos etiopatogénicos que geram este efeito paradoxal do RTX são ainda desconhecidos - é admitido que a depleção linfocitária (CD20+) pode alterar a interação entre linfócitos B e T na parede intestinal alterando assim os mecanismos de imunorregulação a nível local.

### CB-03 BRADICARDIA NA INFUSÃO DE ALEMTUZUMAB: UMA REAÇÃO RARA MAS POTENCIALMENTE GRAVE

Sara Matos<sup>1</sup>, Diogo Damas<sup>1</sup>, Pedro Faustino<sup>1</sup>, Inês Correia<sup>1,2</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>, Isabel Campelo<sup>3</sup>, Lúvia Sousa<sup>1,2</sup>, Sónia Batista<sup>1,2</sup>, Maria Carmo Macário<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 3-Serviços Farmacêuticos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** O alemtuzumab é um anticorpo monoclonal humanizado anti-CD52, altamente eficaz, aprovado no tratamento de adultos com esclerose múltipla surto-remissão (EMSR) muito ativa. As reações associadas à infusão são o efeito adverso mais frequentemente relatado, afetando aproximadamente 90% dos doentes. A sua severidade é variável, sendo consideradas graves em 3 a 15,5%. Descrevemos em seguida o caso de uma doente com uma reação rara, mas potencialmente grave, à infusão de Alemtuzumab.

**Caso Clínico:** Mulher de 40 anos, com diagnóstico de EMSR desde 2017, sem outros antecedentes pessoais conhecidos. Realizou tratamento com natalizumab, sem controlo adequado da doença. Apresentou três surtos e múltiplas novas lesões medulares cervico-dorsais e bulbo-medulares sintomáticas. Neste sen-

tido, foi proposto internamento eletivo para a realização de alemtuzumab. Realizou pré-tratamento e profilaxia adequada, com aciclovir, sulfametoxazol-trimetoprim, clemastina, paracetamol, metilprednisolona e pantoprazol. Iniciou a infusão sem intercorrências. No entanto, após os dois primeiros dias, desenvolveu bradicardia com frequências cardíacas a atingir 40 bpm, inicialmente assintomática, mas com desconforto torácico inespecífico umas horas mais tarde. Não apresentou nenhum outro efeito adverso, nomeadamente sem rebate hemodinâmico. O estudo analítico não tinha alterações relevantes. Fez eletrocardiograma que mostrou bradicardia sinusal sem bloqueio aurículo-ventricular, e ecocardiograma com boa contratilidade segmentar e global. Recuperou espontaneamente em 24 horas e manteve-se estável ao longo de três dias, pelo que terminou o 1º ciclo de tratamento com alemtuzumab sem recorrência da bradicardia.

**Conclusão:** Este caso reporta uma reação associada à infusão de alemtuzumab considerada grave e rara, que ocorreu numa doente sem comorbilidades conhecidas. Pretende alertar para a necessidade de monitorização contínua ou regular dos sinais vitais em todos os doentes sob alemtuzumab. Acresce ainda, que nos casos descritos na literatura, tal como neste, a descontinuação temporária do tratamento permitiu uma recuperação espontânea, não tendo recorrido a bradicardia com a continuação do mesmo.

## CB-04 O PAPEL DA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NA ESCLEROSE MÚLTIPLA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

**Catarina Fernandes<sup>1</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>, Francisco Rolo<sup>1</sup>, Inês Correia<sup>1,2</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1,2</sup>, Maria Do Carmo Macário<sup>1</sup>, Lúvia Sousa<sup>1,2</sup>**

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença desmielinizante e inflamatória crónica do SNC com um largo espectro de apresentação clínica e com grande impacto na qualidade de vida dos doentes. A abordagem multidisciplinar consiste na colaboração das diferentes especialidades médicas e/ou cirúrgicas no tratamento das diversas manifestações clínicas.

**Caso Clínico:** Mulher, 38 anos, com diagnóstico de EM desde 2002, após 3 surtos sucessivos de mielite com EDSS inicial de 6,5. A doença teve uma apresentação e progressão agressiva com envolvimento esfinteriano e impacto cognitivo-comportamental. Inicialmente fez tratamento de indução com Mitoxantrona, seguido de Interferão beta 1-b. Em 2008 referenciada para consulta de Ginecologia por dificuldade em engravidar. Nesta altura suspendeu Interferão e iniciou Imunoglobulina G humana, que manteve durante o período pré-concepcional e até aos 6 meses de gravidez, quando iniciou Natalizumab por 2 surtos graves. No decurso da doença realizou ainda Fingolimod (após serologia vírus JC positiva), cumpriu 1 ciclo de Alemtuzumab e, atualmente, sob Rituximab. A doente apresenta seguimento na consulta de Urologia por bexiga neurogénica, refratária ao tratamento médico e à toxina botulínica, e incontinência fecal, tendo sido submetida à colocação de neuroestimulador sagrado em 2013. Para além disto, em 2014 por 2 episódios com ideias delirantes e heteroagressividade foi orientada pela Psiquiatria. A doente integrou ainda desde o início da doença um programa de reabilitação com apoio fisiátrico. Atualmente, ao exame neurológico a doente apresenta uma paraparesia espástica com EDSS atual de 3,5.

**Conclusão:** Este caso clínico pretende evidenciar a comple-

xidade do desafio terapêutico e a importância da abordagem multidisciplinar, tendo sido esta abordagem decisiva na melhoria da qualidade de vida da doente. A EM é uma doença que afeta diferentes sistemas pelo que uma abordagem multidisciplinar permite uma melhor avaliação e orientação do tratamento sintomático, dada a sua importância na melhoria da funcionalidade dos doentes.

## CB-05 MENINGOENCEFALOMIELITE RECORRENTE MULTIFOCAL RESPONSIVA À CORTICOTERAPIA

**Ana Rita Silva<sup>1</sup>, Mariana Ribeiro Santos<sup>1</sup>, Inês Carvalho<sup>1</sup>, Margarida Ramos Lopes<sup>1</sup>, Célia Machado<sup>1</sup>, Ana Filipa Santos<sup>1</sup>, João Pereira<sup>1</sup>, Filipa Sousa<sup>1</sup>**  
1-Hospital de Braga.

**Introdução:** A meningoencefalite caracteriza-se pela presença de uma síndrome meníngea associada a défices neurológicos focais. Por sua vez, a mielite longitudinalmente extensa apresenta-se com uma síndrome medular transversa, completa ou incompleta. Ambas podem dever-se a causas infecciosas, inflamatórias ou neoplásicas.

**Caso Clínico:** Homem de 73 anos, sem história familiar de relevo, com episódios recorrentes de meningoencefalites e mielites transversas.

Aos 50 anos, mielite transversa de etiologia indeterminada, investigada em França. Segundo episódio, aos 70 anos, com alteração de linguagem. A RM-CE revelou lesão hemisférica fronto-parietal esquerda e sinais sugestivos de aneigite relacionada com B-amilóide. A RM medular era normal. O LCR apresentou-se normal, com ligeiro aumento da proteína tau e rácio tau/amilóide normal. Foi medicado com corticoesteróides em alta dose, seguido de desmame, com total reversão clínica e imagiológica.

Terceiro episódio aos 72 anos, uma semana após suspensão de corticoterapia, com mielite longitudinalmente extensa de D2 até ao cone e nova lesão parieto-occipital direita. O LCR revelou-se inflamatório com BOCs positivas no LCR e soro. Foi medicado novamente com corticoesteróides e iniciou azatioprina, com melhoria parcial, tendo posteriormente suspenso azatioprina.

Quarto episódio aos 73 anos, com alteração de linguagem, disartria e agravamento da paraparesia sequelar. A RM-CE revelou nova lesão frontal esquerda com depósitos de hemossiderina e realce após contraste, bem como siderose superficial cortical bilateral. A RM medular foi normal. Retomou corticoesteróides em alta dose, com nova melhoria clínica. Os estudos imunológico, infeccioso e paraneoplásico foram sempre negativos. O doente recusou a realização de biópsia cerebral.

**Conclusão:** O aparecimento de lesões multifocais recorrentes, com resposta favorável à corticoterapia e recorrência após desmame, sugere a presença de um processo inflamatório auto-imune primariamente central, dado que nunca foram encontradas manifestações de doenças inflamatórias sistémicas. A relativa benignidade do quadro desfavorece a etiologia paraneoplásica. A biópsia cerebral poderia esclarecer o diagnóstico.

## CB-06 UM CASO RARO DE SÍNDROME DE VOGT-KOYANAGI-HARADA COMO COMORBILIDADE DE ESCLEROSE MÚLTIPLA SURTO-REMISSÃO

Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>, Rita Basto<sup>1</sup>, Ângela Abreu<sup>1</sup>, André Rêgo<sup>1</sup>, Carlos Figueiredo<sup>1</sup>, Sofia Delgado<sup>1</sup>, Frederico Batista<sup>1</sup>, Susana Vieira<sup>1</sup>, Bruno Grima<sup>1</sup>, Manuela Bernardo<sup>1</sup>, Rui Manaças<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca.

**Introdução:** A Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada (SVKH) é uma doença granulomatosa autoimune multissistêmica que atinge as coroideias, meninges, o sistema auditivo e tegumentar, apresentando-se tipicamente como panuveíte bilateral. Existe apenas um caso descrito na literatura que a apresenta como comorbilidade da esclerose múltipla (EM).

**Caso Clínico:** Mulher de 47 anos, natural do Brasil, com antecedentes de enxaqueca e EM surto-remissão desde 2011, sob tratamento com interferão beta-1a, mantendo atividade clínica e imagiológica da doença. Apresentou-se com defeito de acuidade visual doloroso bilateral (olho esquerdo 20/70, olho direito 20/25), com dois dias de evolução. À observação inicial, sem alterações na fundoscopia ou defeito pupilar aferente relativo, observando-se hiperemia ocular esquerda ligeira. Com a hipótese de nevrite ótica bilateral, iniciou metilprednisolona. As RMs do neuroeixo e das órbitas excluíram envolvimento agudo dos nervos óticos ou novas lesões desmielinizantes, e os potenciais evocados visuais eram normais. Após melhoria clínica parcial inicial, verificado novo agravamento do défice visual e cefaleia uma semana depois. A reavaliação oftalmológica com OCT documentou bolsas de descolamento seroso bilateralmente, precipitados coroideus e descolamento da retina neurosensorial com envolvimento macular. Realizada punção lombar, com 70 células/ $\mu$ L mononucleadas e bandas oligoclonais IgG tipo 2. Perante a suspeita de SVKH, um novo ciclo de metilprednisolona foi iniciado, seguido de prednisolona oral. Uma angiografia fluoresceínica suportou o diagnóstico. O interferão beta-1a foi substituído por rituximab.

**Conclusão:** Apesar da nevrite ótica ser uma manifestação comum na EM, é importante reconhecer características atípicas para esta hipótese, ponderar diagnósticos alternativos em doentes com EM que se apresentem com novos sinais neurológicos, e considerar a associação da EM com outras comorbilidades autoimunes. Com este caso, salientamos a raridade da associação entre EM e SVKH. A escolha terapêutica foi baseada na eficácia demonstrada para ambas as doenças e na ineficácia da terapêutica prévia realizada para a EM neste caso.

## CB-07 HIPERTENSÃO INTRACRANIANA COMO APRESENTAÇÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA.

Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Inês Laranjinha<sup>1</sup>, Eduarda Pinto<sup>2</sup>, Ana Martins Da Silva<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto - Hospital de Santo António, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto - Hospital de Santo António, Portugal; 3-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar - Universidade do Porto.

**Introdução:** A síndrome de hipertensão intracraniana idiopática (HII) é raramente descrita na esclerose múltipla (EM), particularmente como forma de apresentação. O mecanismo

subjacente não está completamente esclarecido. Inflamação de estruturas venosas, associada a níveis aumentados de citocinas em circulação e consequente disrupção da barreira hemato-encefálica, podem dificultar a drenagem venosa e conduzir ao aumento da pressão intracraniana. Descrevemos um caso de EM com hipertensão intracraniana como manifestação inicial e alta atividade da doença no momento do diagnóstico.

**Caso Clínico:** Mulher de 21 anos, com antecedentes de tabagismo e obesidade, sob contraceptivo oral, recorreu ao serviço de urgência com três semanas de evolução de cefaleia agravada no decúbito e visão turva do olho direito. Ao exame neurológico, apresentava diplopia nos extremos do olhar lateral e papiledema bilateral na fundoscopia. A TC crânio-encefálica não revelou alterações. Tinha pressão de abertura aumentada (330 mm H<sub>2</sub>O) na punção lombar, LCR com citoquímico normal e oito bandas oligoclonais sem correspondência no soro. Iniciou terapêutica com acetazolamida com pouca resposta e foi encaminhada para consulta de neurologia e nutrição. O estudo analítico revelou discreta hipervitaminose A. A cefaleia foi refratária ao aumento da dose de acetazolamida e à introdução de topiramato. Seis semanas após a apresentação inicial, desenvolveu dormência e parestesias do membro inferior direito e, posteriormente, sinal de Lhermitte. A RM revelou lesões hiperintensas em T2 localizadas nas regiões periventricular, justacortical, infratentorial e medular cervical, com múltiplos focos de captação de contraste. Um mês mais tarde, RM de reavaliação revelou novas lesões captantes. Foi iniciada terapêutica modificadora com natalizumab e a doente não apresentou desde então progressão clínica ou imagiológica, com resolução completa da cefaleia.

**Conclusão:** Pretendemos alertar para a inclusão da EM no diferencial da HII, justificando avaliação estrutural precoce com RM, mesmo na presença de fatores de risco reconhecidos para HII.

## CB-08 MIASTENIA GRAVIS COMO MIMETIZADOR DE SURTO EM DOENTE COM FORMA SECUNDÁRIA PROGRESSIVA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Carlos Figueiredo<sup>1</sup>, Joana Dionísio<sup>1</sup>, Sofia Delgado<sup>1</sup>, Simão Cruz<sup>1</sup>, Carlos Casimiro<sup>1</sup>, Cristina Costa<sup>1</sup>, Vasco Salgado<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) associa-se a um aumento do risco de ocorrência de outras doenças autoimunes. A sua associação com a miastenia gravis (MG), uma doença imunomediada que afeta a Junção neuromuscular, tem sido raramente reportada.

**Caso Clínico:** Mulher, 56 anos, com EM surto-remissão diagnosticada aos 29 anos, com fenótipo secundariamente progressivo desde os 50 anos. Previamente tratada com mitoxantrona e interferão-beta, tendo a terapêutica sido suspensa em 2015. Apresentou progressão de incapacidade nos últimos 2 anos, atingindo um EDSS de 7.5, mantendo cognição moderadamente preservada e autonomia parcial nas atividades de vida diária, com reduzida atividade imagiológica (uma nova lesão T2 em 2019, após revisão retrospectiva dos exames).

Em setembro/2020, apresentou diplopia binocular de novo, reportando agravamento recente da tetraparésia. Observava-se parésia da adução do olho direito de novo e nistagmo na abdução do olho esquerdo. Admitindo um surto do tronco cerebral iniciou metilprednisolona, com melhoria parcial transitória e agravamento nas semanas seguintes. Uma RM-CE não mostrou novas lesões T2 ou captantes de gadolínio. Um mês depois, observava-se uma oftalmoparésia complexa, bem como

ptose palpebral bilateral fatigável. A pesquisa de anticorpos anti-receptor de acetilcolina foi positiva. Estimulação nervosa repetitiva negativa e TC tórax sem lesões tímicas. Corroborando o diagnóstico prévio de EM, foram detetadas bandas oligoclonais apenas no LCR, sendo negativa a pesquisa de anticorpos anti-aquaporina-4. Verificada melhoria completa dos sinais oculares poucas semanas após o início de corticoterapia oral e melhoria parcial da parésia dos membros direitos. Sob corticoterapia, AVC isquêmico com recuperação total após rt-PA. Como poupador de corticoides, optou-se por iniciar Rituximab, pelo potencial benefício para ambas as patologias.

**Conclusão:** Embora a sua associação seja rara, a EM e a MG podem coexistir. Etiologias alternativas devem ser consideradas em doentes com EM que apresentam sinais neurológicos de novo, em particular face a apresentações atípicas.

## CB-09 PATOLOGIA INFLAMATÓRIA DESMIELINIZANTE DIFUSA A MIMETIZAR GLIOMATOSE CEREBRI

Rita Machado<sup>1</sup>, Cláudia Lima<sup>1</sup>, Emanuel Martins<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>2</sup>, João Lemos<sup>1,3</sup>, Sónia Batista<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Departamento de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** A gliomatose cerebral consiste num padrão imagiológico raro de crescimento de gliomas difusamente infiltrativos, caracterizado por áreas confluentes de alteração de sinal envolvendo pelo menos 3 lobos cerebrais. Estas alterações são geralmente inespecíficas, dificultando o diagnóstico diferencial com outras patologias neurológicas, incluindo desmielinizantes.

**Caso Clínico:** Mulher de 40 anos, previamente saudável, encaminhada para o serviço de urgência com história de crise epilética e alterações cognitivo-comportamentais, caracterizadas por dificuldade no planeamento e execução de tarefas, com 1 mês de evolução. À admissão, apresentava hemiparésia esquerda G4. A RM-CE revelou lesões de substância branca (SB) difusas, confluentes, bilaterais e assimétricas, peri-ventriculares temporo-parietais, com extensão cortico-subcortical frontal anterior direita. Caracterizavam-se por hipersinal T1, hiposinal T2, ausência de restrição à difusão e de realce após contraste. Após negatividade da investigação realizada foi feita biópsia cerebral sugestiva de astrocitoma fibrilar difuso, com padrão de gliomatose cerebral. A doente iniciou quimioterapia com temozolamida, e dexametasona, com aparente estabilização clínica.

Três anos depois, apresenta quadro subagudo de sonolência, diplopia binocular horizontal e desequilíbrio da marcha. Três meses depois, com hemihipostesia algica esquerda subaguda e desequilíbrio na marcha. É internada novamente para investigação e a RM-CE revela lesão talâmica direita de novo com extensão mesencefálica ipsilateral, para além de adicionais lesões de SB. Adicionalmente, com múltiplas áreas de realce difuso após contraste. Perante a evolução clínica atípica para *gliomatosis cerebri*, foi feita revisão do estudo neuropatológico prévio, considerando-se agora sugestivo de processo inflamatório. Duas semanas depois do internamento, apresenta úlceras orais e genitais exuberantes. É assumido o diagnóstico de neuro-Beçet e inicia terapêutica com rituximab com resolução completa da lesão talamo-mesencefálica e remissão clínica após 12 meses de seguimento.

**Conclusão:** Este caso retrata o raro envolvimento neurológico na doença de Behçet, que pode assumir formas de apresentação pseudo-tumorais, dificultando o diagnóstico na ausência de manifestações extra-SNC.

## CB-10 SEROPOSITIVIDADE PARA BORRÉRIA EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: CONSIDERAÇÕES NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

João Moura<sup>1</sup>, Eduarda Pinto<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** A neuroborreliose é uma das doenças mimitadoras de esclerose múltipla. Apesar de rara em Portugal, a distinção é importante dado que esta é potencialmente curável.

**Caso Clínico:** Um homem de 48 anos, saudável, com adormecimento dos membros inferiores e fraqueza na perna direita, com dois meses de progressão. Apresentava discreta parésia crural direita, reflexos fracos, hipostesia algica com nível por D4 e hipostesia vibratória nas tuberosidades tibiais. O LCR apresentava 10 leucócitos/mm<sup>3</sup>, glicose 61 mg/dL, proteínas 32 mg/dL e índice de IgG aumentado (1,14, com 5 bandas oligoclonais no líquido e 2 no soro).

A RM medular mostrava lesões hiperintensas em T2/STIR, com extensão curta, a maioria periféricas. A RM cerebral mostrava múltiplas lesões focais supratentoriais, em topografia periventricular e subcortical, bem como tálamo-capsular esquerda, sem restrição à difusão nem captação de contraste. Cumpria critérios de disseminação no espaço para EM.

O estudo serológico mostrou IgM para *Borrelia* (3,81 U/mL), com IgG de 0,01 U/mL, e positividade IgM confirmada por Western Blot. Tinha passado 2 meses na sua aldeia e caminhava diariamente pelos montes. Negava febre ou eritema. A repetição da PL mostrou 4 leucócitos/mm<sup>3</sup>, glicose 63 mg/dL, proteínas 33 mg/dL, IgG de 4,43 mg/dL com índice de IgG de 1,56 e mais de 10 bandas oligoclonais do tipo 3. O restante estudo era normal, incluindo Anti-AQP4 e anti-MOG. Após ceftriaxona 2 g/dia durante 21 dias havia persistência das queixas sensitivas, mas melhoria do défice motor. Mantinha IgM para *Borrelia* elevado (3,24 U/mL) e IgG ausente (0,01/mL).

**Discussão:** A mielorradiculite é comum na neuroborreliose. E este caso seria compatível com o diagnóstico. No entanto, apesar do teste confirmatório positivo em dois momentos diferentes, a ausência de seroconversão para IgG após 3 semanas de tratamento torna provável que se trate de um falso positivo e que seja na verdade EM.

## CB-11 LESÕES DESMIELINIZANTE ATÍPICAS DE APARECIMENTO EM IDADE AVANÇADA

João Moura<sup>1</sup>, Eduarda Pinto<sup>1</sup>, Vasco Pinto<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** O aparecimento de focos de desmielinização com expressão clínica em idade tardia não é característico de uma entidade neurológica imunomediada, questionando a aplicabilidade dos critérios de diagnóstico existentes.

**Caso Clínico:** Mulher de 79 anos, queixa-se de quedas por défice motor no pé esquerdo desde Janeiro de 2019. Tinha história familiar de doença oncológica (mama, tireoide e próstata). À avaliação objetivou-se défice motor crural esquerdo com pé equino e Babinski ipsilateral. O TC cerebral mostrou um angio-ma cavernoso frontal esquerdo. No LCR tinha 30 leucócitos/L (26 monomorfonucleares), glicose 0.66 g/L, proteínas 3.58 g/L. A RM cerebral evidenciava alteração de sinal na substância branca justacortical frontal direita com prolongamento até à circunvolução pré-central, sem realce após contraste. O estudo



foi negativo para anti-AQP4 e anti-MOG e mostrou 4 bandas oligoclonais no LCR sem correspondência sérica. Houve agravamento progressivo da síndrome piramidal e aparecimento de queixas cognitivas. Uma segunda RM após 3 meses mostrava novas lesões fronto-insulares e temporais anteriores. Perante a hipótese de lesão desmielinizante ou infiltrativa realizou biópsia cerebral puncional neuronavegada que mostrou lesão inflamatória da substância branca com desmielinização e perda axonal secundária. Iniciou ciclo de metilprednisolona, sem melhoria. Uma nova RM 1 ano depois mostrou involução das lesões inflamatórias, com atrofia nas regiões cortico-subcorticais adjacentes. A doente acabou por falecer cerca de 1 ano depois por pneumonia grave a COVID-19.

**Conclusão:** Apesar da idade atípica para apresentação, a clínica progressiva, o padrão histopatológico e a resposta imagiológica à corticoterapia suportam que se trate de uma lesão inflamatória desmielinizante, não cumprindo, no entanto, critérios para EM ou ADEM, nem é sugestiva de esclerose concêntrica de Baló. O carácter severo da desmielinização é confirmado pela biópsia.

A toma de metilprednisolona nos três meses prévios pode ter contribuído para este desfecho da infeção por COVID-19, especialmente numa doente desta idade.

## CB-12 UMA CAUSA RARA DE LESÕES MEDULARES CERVICAIS

**Cláudia Lima<sup>1</sup>, Catarina Bernardes<sup>1</sup>, João Lemos<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.

**Introdução:** A perturbação factícia é uma entidade rara cujo diagnóstico pressupõe a intencionalidade na simulação dos sintomas, podendo estes chegar a ser autoinduzidos.

**Caso Clínico:** Mulher 31 anos foi observada em consulta de neurologia, relatando dois episódios ao longo dos dois anos precedentes de visão turva e oculodinia à esquerda. Recentemente, descrevia fraqueza no hemicorpo esquerdo e sensação de choque eléctrico à flexão cervical. O exame neurológico e oftalmológico não revelou alterações. Foi solicitada ressonância magnética (RM) crânio-cervical. Na consulta de reavaliação, a doente mantinha a sintomatologia e fazia-se acompanhar de relatório da RM realizada em instituição particular, que descrevia múltiplas lesões medulares cervicais captando gadolínio, com aspecto sugestivo de etiologia desmielinizante. Iniciou ciclo de metilprednisolona ev 1g/dia por 5 dias em ambulatório. Após a primeira toma, a doente descreveu edema labial e palpebral, bem como agravamento da clínica neurológica, com paraparésia grave e retenção urinária. Recorreu ao Serviço de Urgência e foi internada no Serviço de Neurologia. Durante o internamento, identificaram-se múltiplas incoerências nas informações prestadas pela doente e no exame neurológico. Constatou-se ainda que a doente tivera vários internamentos recentes em diversas instituições nacionais, encontrando-se vedado o acesso electrónico aos registos clínicos. A RM do neuroeixo foi repetida e não revelou quaisquer alterações, sendo igualmente normal o estudo do LCR. Contactada a neurorradiologista que relatara a RM, esta confirmou que o relatório apresentado pela doente fora forjado. A doente tinha sido proposta para início de plasmafereze, mas este tratamento foi interrompido durante o primeiro ciclo. Foi avaliada por Psiquiatria e teve alta com diagnóstico de perturbação factícia.

**Conclusão:** O caso clínico descrito pretende ilustrar a dificuldade na abordagem dos doentes com perturbação factícia e alertar para a possibilidade deste diagnóstico, de forma a evitar o dano iatrogénico e a continuação do abuso.

## CB-13 LESÃO GRANULOMATOSA CEREBRAL: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

**Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>, André Silva-Pinto<sup>3,4</sup>, Joana Miranda<sup>5</sup>, Natália Melo<sup>4,6</sup>, Filipa Ceia<sup>3,4</sup>, José Torres Costa<sup>5</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.; 3-Serviço de Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar Universitário de São João. Porto, Portugal.; 4-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. Porto, Portugal.; 5-Serviço de Imunoalergologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.; 6-Serviço de Pneumologia. Centro Hospitalar Universitário de São João. Porto, Portugal.

**Introdução:** A imunodeficiência comum variável (IDCV) é uma doença rara, aumentando a suscetibilidade para doenças infecciosas, neoplásicas e inflamatórias. Complicações neurológicas foram descritas num reduzido número de doentes, pouco se conhecendo da sua clínica e terapêutica ideal.

**Caso Clínico:** Mulher de 32 anos, com infeções respiratórias recorrentes, carcinoma epidermóide uterino e doença pulmonar em estudo (suspeita de sarcoidose), admitida em unidade de nível três em 2015 por quadro de hipertensão intracraniana - lesões cerebelosas com hidrocefalia obstrutiva e compressão do tronco cerebral. RM-cerebral revelou sinais de infiltração meníngea e cortical - processo inflamatório de etiologia granulomatosa e/ou infecciosa, não excluindo neoplasia secundária; TC toraco-abdomino-pélvico sugeriu patologia intersticial pulmonar em desfavor de sarcoidose (excluída por biópsia) e estudo imunológico com hipogamaglobulinemia IgA e IgG2. Restante estudo infeccioso/neoplásico negativo. Melhoria clínico-imagiológica com corticoterapia. Realizado diagnóstico de doença granulomatosa pulmonar e encefálica em contexto de IDCV. Desde então, reposição de imunoglobulina endovenosa 30g 3/3 semanas e corticoterapia oral em baixa dose, com remissão clínica e imagiológica.

Na pandemia COVID-19, após falha de três tomas de imunoglobulinas, início subagudo de cervicalgia com irradiação occipital, refratária a analgesia, que motivou novo internamento. TC-cerebral com hipodensidade cerebelosa esquerda; pleocitose, proteinorráquia e consumo de glicose (excluída tuberculose) no LCR. RM-cerebral com realce corticopial nos hemisférios cerebelosos e protuberância bilateralmente, e captação paquimeningea da tenda do cerebello. RM-espectroscopia desfavoreceu hipótese de lesão expansiva; PET sem outras lesões. Assumiu-se recidiva da doença granulomatosa encefálica associada a IDCV, com prescrição de ciclo de corticoterapia em alta dose. Evolução clínica favorável com manutenção de imunoglobulinas em ambulatório no mesmo esquema.

**Conclusão:** O conhecimento atual sobre complicações neurológicas da IDCV é escasso. Este raro caso demonstra possíveis manifestações neurológicas e pulmonares da IDCV e a sua semelhança com outras patologias. O tratamento atempado com imunoterapia e corticoterapia combinada parece eficaz no controlo da doença.

## CB-14 TERÁ O SARS-COV-2 ALGUM PAPEL NO DESPOLETAR DE ESCLEROSE MÚLTIPLA? RELATO DE DOIS CASOS.

André Fernandes<sup>1</sup>, Rafaela Costa<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1</sup>, Andreia Costa<sup>1</sup>, Pedro Abreu<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de São João.

**Introdução:** A relação etiológica da esclerose múltipla com infeções víricas é há muito debatida. Além da infeção pelo vírus Epstein-Barr estudos laboratoriais têm relacionado o papel de diferentes estirpes de coronavírus no desenvolvimento de lesões desmielinizantes. Trabalhos recentes associam o diagnóstico de Esclerose Múltipla com infeção SARS-CoV-2 precedente ou concomitante. Apresentamos dois casos clínicos de primeiro surto de EM pós infeção por SARS-CoV-2.

**Caso Clínico 1:** Mulher, 32 anos, cerca de um mês após COVID-19 ligeira, inicia queixas disestésicas nos membros inferiores e posteriormente défice motor distal do membro superior direito grau 4/5. Estudo de líquido com 24 células, normoproteinorráquia, bandas oligoclonais +LCR/-Soro, anticorpos anti-MOG e Aquaporina-4 negativos. RM neuroeixo com lesões sugestivas de doença desmielinizante na substância branca periventricular e na espinal medula, hiperintensas em T2, algumas captantes de contraste. Restante estudo sistémico negativo. Foi realizado o diagnóstico de Esclerose Múltipla.

**Caso Clínico 2:** Mulher, 24 anos, 6 semanas após COVID-19 ligeira, inicia quadro de hipostesia termo-álgica "em barra" suspensa por T10-T12, seguido de hipostesia termo-álgica à direita até T12 e retenção urinária. Estudo de líquido com 33 células, normoproteinorráquia e bandas oligoclonais +LCR/-Soro, anticorpos anti-MOG e Aquaporina-4 negativos. RM neuroeixo com múltiplas lesões desmielinizantes cerebrais e na espinal medula, com e sem captação de contraste. Restante estudo sistémico negativo. Foi realizado o diagnóstico de Esclerose Múltipla.

**Conclusão:** Relatamos dois casos de primeiro surto de esclerose múltipla num período inferior a dois meses após infeção por SARS-CoV-2. Especulamos que o SARS-CoV-2 poderá induzir um mecanismo imune de ativação de linfócitos e resposta inflamatória que poderão despertar ou exacerbar uma doença inflamatória/desmielinizante.

## CB-15 APRESENTAÇÃO E DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA NO CONTEXTO DA INFEÇÃO POR SARS-COV-2

Henrique Nascimento<sup>1</sup>, Eduarda Pinto<sup>2</sup>, José Eduardo Alves<sup>2</sup>, Ana Martins Silva<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto.

**Introdução:** A infeção por SARS-CoV-2 tem sido associada ao aparecimento de lesões desmielinizantes do SNC. Por sua vez, a associação da esclerose múltipla (EM) com vírus neurotrópicos é conhecida. Descrevemos aqui o caso de uma jovem saudável de 19 anos cuja primeira manifestação de EM ocorreu no contexto da COVID-19.

**Caso Clínico:** Nos primeiros dias de março de 2020, a doente teve quadro de anosmia, ageusia e cansaço. Estes sintomas duraram cerca de 2 semanas. No início de maio de 2020, a doente apresentou fraqueza e adormecimento do hemicorpo direito com agravamento gradual em poucos dias. Foi observa-

da por Neurologista, que objetivou parésia grau 4 do membro superior direito e hemihipostesia álgica direita. A RM cerebral revelou lesões da substância branca supra e infratentoriais, cinco das quais com realce após contraste, e a avaliação do líquido evidenciou estudo citoquímico normal e aumento da produção de IgG intratecal (índice de IgG 0,79). A essa data, por necessidade de internamento, foi feito teste sérico de PCR para SARS-CoV-2 que se revelou positivo, apesar da ausência de sintomas de COVID-19. Iniciou ciclo de 5 dias de metilprednisolona com recuperação total. Em Julho de 2020 encontrava-se assintomática e uma nova RM mostrou aumento do número de lesões, algumas das quais ativas, pelo que foi iniciado tratamento com natalizumab em agosto de 2020. Após 6 meses de tratamento (fevereiro de 2021), a doente mantinha-se assintomática, com exame neurológico normal, e a RM encefálica não apresentava lesões novas e evidenciava a regressão de parte das lesões.

**Conclusão:** A relação entre infeção por SARS-CoV2 em doentes com EM e atividade de doença é pouco conhecida. Contudo, a apresentação inicial da EM concomitantemente ou após a COVID-19 foi descrita em alguns casos e uma relação causal ainda se encontra em debate.

## CB-16 MIELITE TRANSVERSA LONGITUDINALMENTE EXTENSA POR SARS-COV-2 DETECTADO EM LCR

Fábio Gomes<sup>1</sup>, Ana Carolina Chaves<sup>2</sup>, Cláudia Lima<sup>1</sup>, Cristina Valente<sup>3</sup>, João Vaz<sup>4</sup>, Lurdes Correia<sup>4</sup>, Inês Correia<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Laboratório de Biologia Molecular/Virologia, Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** Complicações neurológicas associadas à Covid-19 foram precocemente reconhecidas desde o início da pandemia. Apesar dos coronavírus serem reconhecidamente neurotrópicos, persistem dúvidas sobre os mecanismos da sua neuropatogenicidade. As manifestações neurológicas variam de sintomas ligeiros a quadros graves com atingimento medular. Apesar de vários casos de mielopatia associada a SARS-CoV-2 terem sido publicados, até à data em apenas um se identificou a presença do vírus no LCR.

**Caso Clínico:** Homem, 84 anos, diagnosticado 10 dias antes com Covid-19, é observado no serviço de urgência por diminuição de força e parestesias dos membros inferiores associadas a retenção urinária com 72h de evolução. Como antecedentes destaca-se tumor gástrico com metástases pulmonares, considerado em remissão. Ao exame neurológico destacava-se paraparésia grave; hiperreflexia nos membros inferiores com sinal de Babinski bilateralmente e nível sensitivo em T4-T5. Do estudo realizado destaca-se LCR com pleocitose linfocítica, hiperproteinorráquia e deteção de SARS-CoV-2 no LCR por PCR, e RM medular com uma lesão longitudinalmente extensa, centromedular entre C1 e D7. Apesar do tratamento com metilprednisolona 1g ev durante 7 dias, remdesivir e posteriormente plasmaferese (7 sessões em dias alternados), apenas se verificou melhoria parcial, sendo incapaz de fazer marcha e sem continência de esfínteres à data de alta. A RM medular de controlo revelou melhoria imagiológica com redução do tamanho da lesão e do edema associado. Em reavaliação 2 meses após internamento, com programa de reabilitação intensivo, o doente era capaz de fazer marcha com apoio bilateral.

**Conclusão:** No caso descrito foi possível a identificação do vírus SARS-CoV-2 no LCR o que, em conjunto com a parca resposta à terapêutica imunomoduladora, apoiam a hipótese do efeito direto do vírus. Espera-se que a partilha de experiência acumulada permita um melhor entendimento do mecanismo das manifestações neurológicas associadas à Covid-19, conduzindo a uma melhor abordagem destes utentes.

### CB-17 LONGITUDINALLY EXTENSIVE MYELITIS AND ANTI-MYELIN OLIGODENDROCYTE GLYCOPROTEIN ANTIBODIES POSITIVITY FOLLOWING ACUTE SARS-COV-2 INFECTION

Mariana Dias Costa<sup>1</sup>, Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>, Diana Cruz<sup>1</sup>, Anabela Valadas<sup>1</sup>, Ana Patrícia Antunes<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1,2</sup>

1-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

**Introduction:** Neuroinflammatory syndromes related to SARS-CoV-2 including acute demyelinating encephalomyelitis-like syndromes and myelitis are rare and thought to be para- or post-infectious.

**Case Report:** A 31-year-old male developed dysesthesia in the periumbilical region and both hands over 5 days, followed by progressive ascending lower limb and perineal hyperesthesia and urinary retention requiring urinary catheterization. Twenty-one days prior, the patient had a mild SARS-CoV-2 infection, with recovery after 10 days. Neurological examination showed hyperalgesia/dysesthesia with a T10 dermatome level, pathologic patellar and achilles deep tendon reflexes, and bilateral extensor plantar response. A thoracic spinal cord MRI identified a longitudinally extensive transverse myelitis (LETM) expanding from T2 to T10 with mild gadolinium enhancement. CSF analysis revealed 168 cells/mm<sup>3</sup>, with mononuclear predominance, 85 mg/dL proteins, normal glucose and two oligoclonal bands in a mirror pattern to serum. CSF PCR for SARS-CoV-2 and a multiple array PCR panel for common CNS infection agents were negative. Serum AQP4-IgG was negative and MOG-IgG was positive in a low titer (1/20, cell based assay (CBA)). A presumptive diagnosis of inflammatory myelitis was made and IV methylprednisolone for 5 days was administered. At discharge, oral prednisolone was maintained and there was an overall improvement of the sensitive abnormalities, with a delayed recovery of urinary retention at 3 months follow-up.

**Discussion:** This case emphasizes the need for further understanding of para/post-infectious neuroimmune syndromes related to viral infections. Other than a cytokine storm (which does not completely explain myelitis in mild disease), two putative explanations in this case are that either the LETM and low tier MOG-IgG are part of a secondary and monophasic immunological response to SARS-CoV-2 or that SARS-CoV-2 infection triggered a chronic MOG-IgG disease. To our knowledge this is the first report of a CBA confirmed MOG-IgG positive para-infectious LETM following COVID-19.

### CB-18 SÍNDROME DE BROWN-SÉQUARD APÓS VACINAÇÃO COM BNT162B2 MRNA SARS-COV-2

Carolina Soares<sup>1,2</sup>, Rafaela Costa<sup>1</sup>, Carlos Vaz<sup>3,4</sup>, Miguel Bernardes<sup>3,4</sup>, Margarida Tavares<sup>5,6</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar São João, EPE, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar São João,

EPE, Porto, Portugal; 4-Departamento de Medicina/Reumatologia, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Serviço de Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar São João, EPE, Porto, Portugal; 6-Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, Porto, Portugal.

**Introdução:** A mielite engloba múltiplas etiologias, como processos para-neoplásicos e para-infecciosos, doenças desmielinizantes adquiridas e autoimunes sistémicas. Existe um número crescente de casos de mielite associados a agentes anti-TNF-e vacinas, como a recente AZD1222 contra a COVID-19. Até ao momento, não é do nosso conhecimento a existência de casos de mielite associados à vacina BNT162b2 mRNA SARS-CoV-2.

**Caso Clínico:** Mulher de 41 anos, com antecedentes de espondilite, sob adalimumab desde 2010, que iniciou quadro de fraqueza muscular dos membros direitos e diminuição da sensibilidade do membro inferior esquerdo, sete dias após administração da primeira dose da vacina BNT162b2 mRNA SARS-CoV-2. À admissão hospitalar, foi objetivada síndrome de Brown-Séquard com nível sensitivo por C3. A última toma de adalimumab ocorreu 47 dias antes do início dos sintomas. Do estudo realizado destaca-se ANA positivos (>1:1000), sendo o restante estudo autoimune, infeccioso e para-neoplásico normal. O estudo de líquor foi inocente e as BOC negativas no soro e líquor. Os anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG foram negativos. A RM do neuro-eixo evidenciou uma lesão inflamatória a nível de C2 com captação de gadolínio, assim como pequenas hiperintensidades arredondadas, inespecíficas, supratentoriais. A doente iniciou tratamento com pulsos de metilprednisolona (1g/dia, durante 5 dias) com boa resposta clínica. Em discussão multidisciplinar, foi decidido descontinuar o tratamento com adalimumab e suspender a administração da segunda dose da vacina.

**Conclusão:** O caso apresentado suscita a discussão de um desafiante raciocínio etiológico: doença inflamatória primária do SNC ou manifestação secundária de doença reumatológica sistémica? processo imuno-mediado despoletado pela vacinação? evento desmielinizante em relação com adalimumab?

Para maximizar o conhecimento relativamente ao perfil de segurança das vacinas atualmente disponíveis contra a COVID-19 é fundamental uma farmacovigilância ativa.

### CB-19 ENCEFALITE AUTO-IMUNE ANTI-LGI1 E ENDOCARDITE INFECCIOSA: UM QUADRO DE DIFÍCIL GESTÃO

Joana Costa Novo<sup>1</sup>, Helena Felgueiras<sup>1</sup>, Ana Cristina Mota<sup>1</sup>, José Augusto Mendes Ribeiro<sup>1</sup>, Sofia Figueiredo<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa.

**Introdução:** A encefalite auto-imune anti-LGI1 tem a particularidade de se associar a crises distónicas faciobraquiais e hiponatremia. Ao contrário de outras encefalites límbicas raramente surge como manifestação paraneoplásica e tem uma boa resposta à imunoterapia. O atraso no diagnóstico e no início de imunoterapia associa-se a maior prevalência de epilepsia refratária e deterioração cognitiva a longo prazo.

**Caso Clínico:** Homem, 58 anos, antecedentes de estenose aórtica moderada e história de internamento recente por hiponatremia grave, sem etiologia esclarecida. Trazido ao SU por episódios com 3 meses de evolução de crises distónicas, mioclónicas e automotoras com envolvimento da face e membros superiores. Internado para investigação e controlo das crises. Estudo com RM-CE normal. O EEG ictal revelou um padrão de onda lenta frontocentral, seguida de atenuação (semelhando o

correlato EEG de um espamo epiléptico), seguindo-se imediatamente artefacto, identificando-se subjacente uma atividade teta, rítmica frontotemporal direita. O LCR era normal e estudo analítico auto-imune revelou positividade para anticorpos anti-LGI1. Iniciou pulsos de metilprednisolona endovenosa e LEV, mantendo crises epiléticas mas menos frequentes.

Durante o internamento apresenta febre e instalação súbita de afasia. Realizou TC-CE com estudo angiográfico que evidenciou enfarte isquémico recente temporoparietal esquerdo, parietal direito e frontal esquerdo, sem oclusão de grande vaso. Ecografia transesofágica revelou vegetação na válvula aórtica, tendo-se isolado *Staphylococcus aureus* nas hemoculturas. Iniciou antibioterapia dirigida, optando-se por manter corticoterapia e ajustar terapêutica anti-epiléptica, com melhoria gradual. Aguarda cirurgia valvular.

**Conclusão:** Apresentamos um doente com duas patologias concomitantes de diagnóstico e abordagem terapêutica habitualmente complexos. Questionamos se a imunossupressão decorrente do tratamento da encefalite poderá ter contribuído para o desenvolvimento de endocardite num doente com antecedentes de estenose aórtica. Optou-se pelo tratamento simultâneo com prednisolona e antibioterapia dirigida tendo em consideração a associação desta encefalite a epilepsias refratárias e deterioração cognitiva.

## CB-20 DELÍRIO PARANOIDE COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE ENCEFALITE ANTI-GABAB?

**Joana Costa Novo<sup>1</sup>, Luís Cardoso Silva<sup>2</sup>, Helena Felgueiras<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Imagiologia - Neurorradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.

**Introdução:** A encefalite anti-GABAB envolve tipicamente o sistema límbico, manifestando-se clinicamente com epilepsia, disfunção cognitiva ou alterações do comportamento. As crises epiléticas são o sintoma de apresentação mais frequente. A maioria dos doentes tem alterações na RM-CE envolvendo o lobo temporal, hipocampo e ínsula.

Esta encefalite frequentemente está associada a cancro de pequenas células do pulmão e está descrita uma elevada mortalidade aos 5 anos. O diagnóstico precoce é importante visto que a maioria dos doentes responde a imunossupressão, independentemente da etiologia da encefalite ser paraneoplásica ou não.

**Caso Clínico:** Mulher, 46 anos, previamente seguida em Psiquiatria por quadro de ansiedade em doente com debilidade intelectual. Avaliada em SU por ideias delirantes de teor persecutório e de prejuízo com cerca de 1 mês de evolução, sem outras alterações ao exame neurológico. A RM-CE revelou lesões multilobares da substância branca subcortical, com grande coalescência na região frontoparietal esquerda e outra pequena lesão periventricular frontal direita, sugestivas de natureza inflamatória/imunomediada. O estudo de líquido era normal e o estudo auto-imune revelou positividade para anticorpos anti-GABAB, sem outras alterações. Iniciada corticoterapia com pulsos de metilprednisolona, com remissão do quadro delirante. Realizou estudo sistémico, para pesquisa de neoplasia, que foi negativo. Posteriormente, sob prednisolona 1mg/Kg manteve alterações na RM-CE e positividade de anticorpos pelo que se iniciou azatioprina.

**Conclusão:** Trata-se de um caso cuja apresentação foi com uma psicose grave associada a uma lesão hemisférica extensa, com resolução do quadro clínico após corticoterapia, sugerindo uma etiologia inflamatória/auto-imune. Apesar da atipia imagiológica e clínica em relação aos casos descritos na literatura,

foi assumido até à data como diagnóstico mais provável o de encefalite anti-GABAB, mantendo seguimento sob imunossupressão e pesquisa de neoplasias.

## CB-21 NEUROPATIA ÓPTICA BILATERAL: NÃO TOME O DIAGNÓSTICO OFTALMOLÓGICO COMO GARANTIDO

**Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, Leonor Dias<sup>1,2</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>**  
1-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Introdução:** A neuropatia óptica bilateral simultânea é uma apresentação clínica grave, cujo diagnóstico diferencial inclui múltiplas causas neurológicas e oftalmológicas. A obtenção de um diagnóstico definitivo é muitas vezes desafiante, principalmente em doentes com patologia ocular concomitante.

**Caso Clínico:** Mulher de 81 anos, com antecedentes de distrofia macular viteliforme do adulto, glaucoma, diabetes *mellitus*, hipertensão arterial e tuberculose ganglionar sob tratamento antimicrobiano, recorreu a oftalmologista por hipovisão subaguda bilateral, indolor, com 4 meses de evolução, com indicação para suspensão de etambutol por potencial toxicidade ocular. Por agravamento das queixas quinze dias após, recorreu ao Serviço de urgência hospitalar. Ao exame neurológico, objetivada diminuição grave da acuidade visual bilateral (inferior a 1/10 bilateralmente), discromatopsia bilateral e defeito pupilar aferente relativo direito, sem alterações à perimetria de confrontação ou limitações dos movimentos extra-oculares. A observação oftalmológica identificou catarata intumescente no olho direito e palidez papilar bilateral, sem alteração da pressão intraocular.

A TC-cerebral demonstrou discreta acentuação da hipodensidade da substância branca periventricular, sem outras alterações. Apesar de mantida a hipótese de toxicidade pelo etambutol associada a pluripatologia oftalmológica, foi encaminhada para consulta externa para realização de RM cerebral e órbitas e estudo imunológico. A imagiologia evidenciou redução do volume da vertente esquerda do quiasma óptico, hipersinal na vertente direita do quiasma óptico e fita óptica ipsilateral, e duvidoso realce pré-quiasmático do nervo óptico direito após contraste. Por pesquisa de anticorpos anti-MOG positiva, iniciou prednisolona 60 mg/dia, que mantém até à data. RM de reavaliação com resolução do sinal no nervo óptico, apesar de clinicamente sobreponível.

**Conclusão:** Os auto-anticorpos contra a glicoproteína da mielina do oligodendrócito (síndrome anti-MOG) associam-se a um espectro variado de manifestações clínicas visuais, nas quais se incluem a nevríte óptica bilateral. Mesmo na presença de causas oftalmológicas alternativas, a sua exclusão deve ser considerada, dada a diferente abordagem terapêutica.

## CB-22 LESÃO ATÍPICA EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: SOBREPOSIÇÃO COM NMOSD?

**João Moura<sup>1</sup>, Eduarda Pinto<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>**  
1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** As características clínicas e imagiológicas da esclerose múltipla são bem conhecidas. No entanto, alguns doentes apresentam inicialmente, ou no decurso da sua doença, sintomas ou lesões distintas e que obrigam a uma extensa investigação diagnóstica de exclusão e critérios de seleção terapêutica ainda mais individualizados.



**Caso Clínico:** Mulher de 30 anos que recorreu à urgência em 2014 por perda de sensibilidade no braço esquerdo. No exame objetivou-se hipostesia algica C5-C8 à esquerda e vibração bilateral. Antecedentes de nefrectomia parcial esquerda por tumor epitelial. A RM cerebral evidenciava múltiplas lesões supratentoriais e pelo menos 2 infratentoriais, várias das quais captantes de gadolínio. O líquor mostrava 8 leucócitos (mononucleares), glicose 0,4 mg/dL, proteínas 0,8 mg/dL e 10 bandas oligoclonais, sem correspondência sérica. Foi diagnosticada esclerose múltipla e iniciou interferon beta-1B. Manteve-se clínica e radiologicamente estável até 2019, altura em que teve surto sensitivo-motor esquerdo, motivando a mudança para fumarato de dimetilo. Em 2020 observou-se uma nova e extensa lesão na RM, com envolvimento da vertente anterior da protuberância, estendendo-se desde a transição ponto-mesencefálica à região de emergência do nervo trigêmeo esquerdo. Sem realce após contraste e com hipossinal em T1, evocando área de desmielinização. Os anticorpos anti-MOG e anti-AQP4 foram novamente negativos. Mudou-se a terapêutica para rituximab, estando desde então estável em termos clínicos e imagiológicos.

**Conclusão:** Este caso ilustra uma história clássica de EM surto-remissão até à altura em que se detetou uma nova lesão rostral, atípica na sua extensão longitudinal. O comportamento de sinal sugere um processo inflamatório desmielinizante, mais sugestivo uma doença do espectro da neuromielite óptica, duplamente seronegativa. Dada a impossibilidade de definir um diagnóstico seguro optou-se por um fármaco usado em ambas as doenças, até ao momento com boa resposta.

### CB-23 MIELITE LONGITUDINALMENTE EXTENSA COM ANTICORPOS ANTI-AQP4 DE PROVÁVEL ETIOLOGIA PARANEOPLÁSICA

Ana Rita Silva<sup>1</sup>, Torcato Meira<sup>1</sup>, Inês Carvalho<sup>1</sup>, Carolina Veiga<sup>1,2</sup>, Célia Machado<sup>1</sup>, Ana Filipa Santos<sup>1</sup>, João Cerqueira<sup>1</sup>, Filipa Sousa<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga; 2-Hospital Santa Maria Maior.

**Introdução:** A doença do espectro da neuromielite ótica (DENMO) é uma doença inflamatória desmielinizante que, na maioria dos casos, se apresenta com mielite transversa, tipicamente longitudinalmente extensa, nevrite ótica ou síndrome da área postrema. Cerca de 80% dos casos, associam-se a anticorpos anti-AQP4.

**Caso Clínico:** Homem de 72 anos de idade é admitido por quadro progressivo de alteração da marcha, retenção urinária e lombalgia progressivas, com 2 semanas de evolução. Negou história de traumatismo, febre e infeções ou imunizações recentes. Ao exame neurológico, apresentava-se orientado no espaço, desorientado no tempo, disartria ligeira, tetraparésia de domínio direito, hiperreflexia nos membros superiores e arreflexia nos membros inferiores, reflexos cutâneo-plantares indiferentes, erros posturais nos membros inferiores e hipostesia tátil e algica por D8. A RM-medular revelou lesão medular longitudinalmente extensa de C2 até D8. A RM-cerebral demonstrou multienfartes cerebrais recentes e estudo angiográfico normal. No LCR foram contabilizadas 11 células, com proteínas, glicose e lactato normais, estudo infeccioso e citometria de fluxo negativos e BOCs positivas. No soro, observou-se elevação de PSA (11.4) e anticorpos anti-AQP4 positivos. A TC-TAP revelou tromboembolismo pulmonar bilateral e próstata de textura heterogénea, que, em conjunto com a captação de textura heterogénea, que, em conjunto com a captação prostática em PET, levantou a hipótese de neoplasia prostática. O restante estudo imunológico, o rastreio neoplásico e o estu-

do cardíaco não revelaram alterações. Pelo risco trombótico e por múltiplas intercorrências hemorrágicas, não realizou tratamento com imunoglobulinas ou plasmafereze. O doente iniciou hipocoagulação e corticoterapia em altas doses, sem melhoria do quadro neurológico.

**Conclusão:** Após exclusão de outras causas, a associação temporal de mielopatia longitudinalmente extensa com multienfartes sistémicos sugere a presença de um estado de hipercoagulabilidade de etiologia paraneoplásica (possivelmente prostática). Na literatura, está descrita a presença de anticorpos anti-AQP4 em contexto paraneoplásico, sendo recomendado o rastreio neoplásico se início de sintomas sugestivos de DENMO acima dos 50 anos.

### CB-24 CAMPILOBACTER JEJUNI PARAINFECTIOUS RHOMBENCEPHALITIS AND LONGITUDINALLY EXTENSIVE MYELITIS

Emanuel Martins<sup>1</sup>, Mário Monteiro<sup>2</sup>, Ana Rita Sanches<sup>2</sup>, Ana Massano<sup>2</sup>, Sónia Batista<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro Hospitalar do Médio Tejo.

**Introduction:** *Campylobacter jejuni* is a well-known cause of neurological conditions such as Guillain-Barré syndrome and its variants through an immune-mediated attack on the peripheral nerves. However, autoimmune CNS diseases after *C. jejuni* are very uncommon.

**Case Report:** A 47-year-old man was admitted in the emergency department with loss of strength in the lower limbs and urinary retention evolving in the last 24 hours. The patient had a 2-day history of fever and diarrhea 2 weeks prior to admission. Neurological assessment was remarkable for tetraparesis, increased deep tendon reflexes, suspended sensory level C7-T1, urinary retention, bilateral peripheral facial palsy, vertical binocular diplopia and unidirectional left nystagmus. Initial blood work was remarkable for lymphocytosis and elevated C-reactive protein. A rhombencephalomyelitis was suspected and ceftriaxone, ampicillin and acyclovir were initiated empirically. Serology for EBV, CMV, VZV, HSV1/2, rubeola, listeria, salmonella, brucella, borrelia, treponema pallidum, mycoplasma, chlamydia and toxoplasma was negative or suggestive of prior infection. Lumbar puncture revealed 155/mm<sup>3</sup> cells (mononuclear predominantly), increased CSF protein (109 mg/dL), and normal glycochorrhachia. A neuraxis MRI revealed T2-hyperintense lesions in the IV<sup>o</sup> periventricular area, medulla oblongata, inferior and middle cerebellar peduncles and a longitudinally extensive lesion extending from C2-D3. Treatment with methylprednisolone 1gr IV during 7 days followed by 5-days of plasmapheresis was performed, with improvement of clinical, MRI, and CSF findings. Anti-AQP4, MOG and systemic autoimmune antibodies, performed before steroid therapy, were negative. A campylobacter jejuni serology that was performed at admission, later came back with elevated IgM, IgG, and IgA titer.

**Conclusion:** Molecular mimicry between *C. jejuni* lipooligosaccharides and human gangliosides in the peripheral nerves is recognized as a cause of cross-reactive autoimmune diseases. Gangliosides also occur in the CNS and, although rare, a few cases of CNS parainfectious *C. jejuni* disorders are reported and should be suspected if triggered after a gastrointestinal infection.

## CB-25 PLASMAFÉRESE NAS MIELOPATIAS INFLAMATÓRIAS: “TEMPO É MEDULA”?

André Fernandes<sup>1</sup>, Fernando Nogueira<sup>1</sup>, Ricardo Soares Dos Reis<sup>1</sup>, Pedro Abreu<sup>1</sup>, Fernando Friões<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário São João.

O tratamento de primeira linha nas doenças inflamatórias / desmielinizantes do SNC consiste em corticoterapia endovenosa em alta dose. No entanto, em doentes com episódios agudos, a plasmaférese mostrou ser eficaz dada a sua capacidade de remoção de auto-anticorpos patogénicos e citocinas pró-inflamatórias em circulação. Trabalhos recentes identificaram factores preditivos associados a melhoria do prognóstico, com realce para a precocidade de início de plasmaférese.

Homem, 20 anos, com instalação aguda de diminuição da força dos membros inferiores com dificuldade na marcha. Ao exame neurológico com tetraparésia de predomínio distal grau 4/5, nível sensitivo por T4, erros propiocetivos nos membros superiores, marcha de base alargada. RM neuroeixo revelou lesão longitudinalmente extensa, sugestiva de doença inflamatória/desmielinizante no cordão medular cervical (C1-C4) com ligei-

ro realce pós contraste. Iniciou metilprednisolona 1g/IV/dia, sendo que ao segundo dia, por agravamento da tetraparésia com fraqueza axial associado a retenção urinária (EDSS: 9), foi transferido para a Unidade de Cuidados Intermediários de Medicina. Dada melhoria fruste do quadro neurológico após 4 dias de corticoterapia IV, foi decidido iniciar plasmaférese. Estudo de líquido com 19 células/microlitro, 0.41 mg/L proteínas, índice de IgG aumentado, bandas oligoclonais negativas, anticorpos anti-MOG e anti-aquoparina-4 negativos. Restante estudo sistémico negativo. Foi realizado o diagnóstico de mielite transversa de provável etiologia imune. À data de alta, com hemiparésia esquerda de predomínio distal grau 4/5, sem nível sensitivo, com marcha possível em tandem e em pontas (EDSS: 3). Na consulta de reavaliação realizada um mês após alta apresentava apenas hipopalestesia distal discreta (EDSS: 1).

Relatamos um caso de mielite transversa de provável etiologia imune, refratária à corticoterapia endovenosa em alta dose, com recurso antecipado à plasmaférese. Tal como descrito na literatura, a precocidade de início da plasmaférese, após falência da terapêutica de primeira linha, é um dos preditores de bom prognóstico, tal como espelhado no caso clínico apresentado.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DA REUNIÃO DE PRIMAVERA/VERÃO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2021

Amélia Sarmento	CO-05	Eva Brandão	CO-09
Ana Afonso	CO-04	Fábio Gomes	CB-16
Ana Carolina Chaves	CB-16	Fernando Friões	CB-25
Ana Cristina Mota	CB-19	Fernando Matias	CB-04
Ana Filipa Santos	CB-05; CB-23	Fernando Nogueira	CB-25
Ana Gonçalves	CB-02	Filipa Ceia	CB-13
Ana Martins	CO-08	Filipa Ladeira	CO-03; CO-06
Ana Martins Da Silva	CB-07; CO-09	Filipa Serrazina	CO-14
Ana Martins Rodrigues	CB-02	Filipa Sousa	CB-05; CB-23
Ana Martins Silva	CO-13; CB-15; CB-22	Filipe Correia	CO-08; CO-09
Ana Massano	CB-24	Francisco Rolo	CB-04
Ana Patrícia Antunes	CB-17	Frederico Batista	CB-06
Ana Paula Sousa	CO-13	Gara Molina	CO-05
Ana Rita Sanches	CB-24	Gonçalo Cabral	CO-14
Ana Rita Silva	CB-05; CB-23	Helena Felgueiras	CB-19; CB-20
Ana Sardoeira	CB-07	Henrique Nascimento	CO-13; CB-15
Ana Sofia Correia	CO-14	Hugo Almeida	CO-02
Ana Sousa	CO-03; CO-06	Humberto Melo	CO-11; CO-15
Ana Todo Bom	CB-01	Inês Carvalho	CB-05; CB-23
Anabela Valadas	CB-17	Inês Correia	CB-01; CO-02; CB-03; CB-04; CO-07; CO-09; CB-16
André Fernandes	CB-14; CB-25	Inês Ferreira	CO-13
André Rêgo	CB-06	Inês Gomes	CO-07
André Silva-Pinto	CB-13	Inês Laranjinha	CB-07
André Sobral Pinho	CO-14	Iolanda Alen Coutinho	CB-01
Andreia Bettencourt	CO-09	Irene Mendes	CO-08
Andreia Costa	CB-13; CB-14; CB-21	Isabel Campelo	CB-01; CB-03; CO-07
Ângela Abreu	CB-06	Isabel Santana	CO-04
Ângela Timóteo	CB-02; CO-09	Joana Costa Novo	CB-19; CB-20
António Vasco Castro Salgado	CO-06	Joana Dionísio	CB-08
Artur Paiva	CB-01	Joana Guimarães	CO-01; CO-10; CO-12; CB-13; CB-14; CB-25
Bárbara Martins	CB-13; CB-21	Joana Miranda	CB-13
Bruno Grima	CB-06	Joana Moniz Dionísio	CB-06
Carla Cecília Nunes	CB-01; CB-03; CB-04; CO-07; CO-08	Joana Parra	CO-03; CO-06
Carla Nunes	CO-02	Joana Parreira	CO-09
Carles Ubeda	CO-05	Joana Revés	CB-02
Carlos Capela	CO-03; CO-06	Joana Torres	CB-02
Carlos Casimiro	CB-08	João Cerqueira	CO-09; CB-23
Carlos Figueiredo	CO-06; CB-06; CB-08; CO-10	João Lemos	CB-09; CB-12
Carlos Loureiro	CB-01	João Moura	CB-10; CB-11; CO-13; CB-22
Carlos Vaz	CB-18	João Pereira	CB-05
Carmo Macário	CO-02; CO-04; CO-07	João Sequeira	CO-03; CO-06
Carolina Soares	CB-18	João Vaz	CB-16
Carolina Veiga	CB-23	Jóni Costa Carvalho	CB-01
Catarina Bernardes	CB-01; CB-12	José Augusto Mendes Ribeiro	CB-19
Catarina Fernandes	CB-04	José Eduardo Alves	CB-15
Catarina Teixeira	CO-13	José Torres Costa	CB-13
Célia Machado	CB-05; CB-23	José Vale	CB-02
Cláudia Lima	CO-02; CO-04; CB-09; CB-12; CB-16	Leonor Dias	CO-01; CB-21
Cláudia Santos	CO-11; CO-15	Lia Leitão	CO-03; CO-06
Cristina Araújo	CO-03; CO-06	Liliana Mendonça	CO-05
Cristina Costa	CB-08	Livia Sousa	CB-01; CO-02; CB-03; CB-04; CO-04; CO-07; CO-09
Cristina Valente	CB-16	Luís Cardoso Silva	CB-20
Daniel Ferreira	CO-12	Luísa Albuquerque	CB-17
Daniela Ferro	CO-05	Lurdes Correia	CB-16
Diana Cruz	CB-17	Manuel Salavisa	CO-14
Diogo Damas	CB-03	Manuela Bernardo	CB-06
Eduarda Pinto	CB-07; CB-10; CB-11; CB-15; CB-22		
Emanuel Martins	CB-09; CB-24		
Ernestina Santos	CB-10; CB-11; CO-13; CB-22		

Margarida Ramos Lopes	CB-05	Pedro Faustino	CB-01; CB-03
Margarida Tavares	CB-18	Rafael Dias	CO-10
Maria Carmo Macário	CB-01; CB-03	Rafaela Costa	CB-14; CB-18
Maria Do Carmo Macário	CB-04	Raquel Gil-Gouveia	CO-09
Maria João Pinto	CO-01	Raquel Oliveira	CO-11; CO-15
Maria José Sá	CO-01; CO-05; CO-10; CO-12	Raquel Samões	CO-13
Maria Pereira Coutinho	CO-03; CO-06	Ricardo Soares Dos Reis	CB-25
Mariana Dias Costa	CB-17	Ricardo Soares-Dos-Reis	CO-01; CO-12
Mariana Ribeiro Santos	CB-05	Ricardo Taipa	CB-11
Mariana Santos	CO-06; CB-06; CB-08; CO-09	Rita Basto	CB-06
Mário Monteiro	CB-24	Rita Machado	CO-02; CO-04; CB-09
Marisa Brum	CO-03; CO-06	Rui Manaças	CB-06
Miguel Bernardes	CB-18	Sara Matos	CB-03
Miguel Castelo-Branco	CO-04	Simão Cruz	CB-08
Miguel Leal Rato	CB-17	Sofia Delgado	CB-06; CB-08
Miriam Capoulas	CO-11; CO-15	Sofia Figueiredo	CB-19
Natália Melo	CB-13	Sónia Batista	CB-01; CO-02; CB-03; CB-04; CO-04; CO-07; CB-09; CB-12; CB-24
Olinda Rebelo	CB-09	Susana Vieira	CB-06
Otilia C. D'almeida	CO-04	Teresa Mendonça	CO-01; CO-10; CO-12
Patricia Faustino	CO-03; CO-06	Torcato Meira	CB-23
Patrícia Santos	CO-11; CO-15	Vasco Pinto	CB-11
Paula Laranjeira	CB-01	Vasco Salgado	CB-08; CO-09
Pedro Abreu	CO-01; CO-08; CO-10; CO-12; CB-14; CB-18; CB-25		
Pedro Cardoso	CO-11; CO-15		



# REUNIÃO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALIAS 2021

Coimbra | 9 e 10 Julho 2021  
Organização: Sociedade Portuguesa de Cefaleias



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 ENXAQUECA COM AURA EM IDADE PEDIÁTRICA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE UMA COORTE

Joana Fonte<sup>1</sup>, Inês Carrilho<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto;  
2-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** A enxaqueca com aura em idade pediátrica é muitas vezes subdiagnosticada. Não existem recomendações específicas para abordagem nesta população e há poucos estudos que permitam uma melhor compreensão das suas características.

**Objetivos:** Caracterização clínica da população pediátrica com diagnóstico de enxaqueca com aura.

**Métodos:** Estudo observacional e retrospectivo da população pediátrica seguida na consulta de cefaleias do Centro Materno-Infantil do Norte, com diagnóstico de enxaqueca com aura, segundo os Critérios de Classificação Internacional de Cefaleias (ICHD-3), entre 01/2010 e 12/2020. Incluíram-se doentes com pelo menos um ano de seguimento.

**Resultados:** Foram avaliadas 60 crianças e adolescentes, 56% do sexo feminino, com idade mediana de início da enxaqueca de 12 anos [3;16]. Cinquenta (84%) tinham enxaqueca com aura típica, duas (3%) enxaqueca com aura do tronco cerebral e oito (13%) enxaqueca hemiplérgica. Desta última, três tinham enxaqueca hemiplérgica familiar (duas com mutações nos genes *CANA1A* e *SCN1A*). Previamente ao diagnóstico de enxaqueca com aura, 7% tinham síndromes episódicas e 63% tinham história familiar. A cefaleia tinha localização bilateral em 53% e foram reportados como sintomas associados, náuseas (70%), vômitos (50%), fotofobia (62%) fonofobia (52%), osmofobia (3%). Das crianças com enxaqueca com aura típica, 42% tinham mais do que um sintoma de aura, 92% reportaram sintomas visuais, 52% sintomas sensitivos e 6% alteração da fala/linguagem. Dezassete (28%) fizeram medicação profilática, sendo os fármacos mais utilizados o valproato e a flunarizina. Foi realizada neuroimagem em 34 (57%), dos quais 7 (21%) tinham alterações inespecíficas da substância branca e 3 (9%) achados incidentais.

**Conclusão:** A abordagem da enxaqueca com aura em idade pediátrica é particularmente desafiante, pela dificuldade que as crianças têm em explicar os sintomas. Um seguimento regular e uma história clínica cuidadosa são essenciais para uma precisão diagnóstica e um tratamento adequado. Os nossos resultados foram semelhantes aos descritos na literatura.

### CO-02 CARACTERIZAÇÃO DA CEFALIA EM PESSOAS IDOSAS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA

André Costa<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>2</sup>, Andreia Matas<sup>2</sup>, Ricardo Almendra<sup>2</sup>, Andreia Veiga<sup>2</sup>, Ana Graça Velon<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro; 2-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** A cefaleia nas pessoas idosas apresenta várias particularidades, nomeadamente a frequência de cefaleias secundárias, bem como a presença de comorbilidades que condiciona a estratégia terapêutica.

**Objetivo:** Caracterizar a cefaleia no doente idoso observado no serviço de urgência.

**Métodos:** Estudo observacional, retrospectivo, dos doentes com idade igual ou superior a 65 anos, observados por neurologia no serviço de urgência do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro de 10 de dezembro de 2020 a 10 de junho de 2021, cujo motivo de triagem consistiu em "cefaleia".

**Resultados:** Incluíram-se 73 doentes (45 do género feminino), com uma média de idades de 75,8 anos (65-94 anos). Todos os doentes realizaram TC crânio-encefálica e 4 deles TC da coluna cervical. Em 33% dos doentes (n=24) existia comorbilidade neurológica pré-existente, nomeadamente cefaleia tipo tensão (n=5) e acidente vascular cerebral (n=3). O diagnóstico alternativo mais frequente foi a síndrome vertiginosa (23,3%). De acordo com a Classificação Internacional de Cefaleias (ICHD-3), as mais frequentes foram a cefaleia atribuída a perturbação depressiva (n=9), cefaleia aguda atribuída a lesão traumática da cabeça (n=9), cefaleia atribuída a dor miofascial cervical (n=7), cefaleia atribuída a AVC isquémico (n=7), cefaleia atribuída a neoplasia intracraniana (n=5) e cefaleia atribuída a crise hipertensiva sem encefalopatia (n=4). Identificaram-se, entre outras, cefaleia atribuída a arterite de células gigantes (n=3), nevralgia occipital (n=2) e cefaleia da apneia do sono (n=1). Oito doentes ficaram internados. A terapêutica mais frequentemente prescrita foi a beta-histina (21,9%, n=16), seguindo-se por ordem decrescente a amitriptilina (n=10), antagonistas dos canais de cálcio (n=6), paracetamol (n=6), antiagregantes plaquetários (n=6), glicocorticóides (n=5), antieméticos (n=5), AINEs (n=5), terapêutica antihipertensiva (n=4), entre outros.

**Conclusão:** A análise permitiu verificar que as cefaleias secundárias são as mais frequentes nas pessoas idosas, existindo uma proporção significativa de doentes triados com "cefaleia" que apresentam síndrome vertiginosa.

## CO-03 CEFALEIA NAS ENCEFALITES AUTOIMUNES – ANÁLISE DE UMA SÉRIE DE DOENTES

Catarina Caldeiras<sup>1</sup>, Rafaela Costa<sup>2</sup>, Bárbara Martins<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1</sup>, Pedro Abreu<sup>1</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Andreia Costa<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Centro Hospitalar Universitário São João.

**Introdução:** A cefaleia tem vindo a ser alvo de estudo como manifestação clínica das encefalites auto-imunes (EAI), especialmente naquela com anticorpos para o recetor NMDA.

**Objetivos:** Avaliar a prevalência da cefaleia como manifestação clínica aguda numa população de doentes com EAI; comparar o curso clínico da doença nos doentes com e sem cefaleia.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos dados sociodemográficos e clínicos de indivíduos com EAI com mais de 18 anos, diagnosticados e seguidos num centro hospitalar terciário em Portugal.

**Resultados:** Foram incluídos 18 indivíduos [idade mediana 59 anos (33-64), 39% género feminino]: 6 (31,6%) NMDA-R; 4(22,2%) LGI1, 1(5,3%) neurexina-3 $\alpha$ , 1 (5,3%) GluK2, 1 (5,3%) GAD, 1 (5,3%) Yo e 4 (22,2%) seronegativas. Destes, 8 (44,4%) apresentaram cefaleia durante a fase aguda (4 NMDAR, 1 GluK2, 1 Yo, 2 seronegativas). A apresentação concomitante ou subsequente com sintomas neuropsiquiátricos, crises epiléticas, défices neurológicos focais e sinais de hipertensão intracraniana foram sinais de alarme neste grupo.

A presença de cefaleia não se associou a diferenças no internamento ou instituição de terapêutica dirigida à EAI. Os doentes com cefaleia apresentaram tendência, não estatisticamente significativa, para maior contagem de células no LCR [53(7-77) vs. 6(3-15)] mas menor concentração de proteínas [0,56(0,31-1,70) vs. 0,68(0,33-0,97)], bem como para mais frequente admissão em unidade de nível III (6 vs. 4). A maioria dos indivíduos que necessitaram de escalada terapêutica tinham cefaleia (6 vs. 2) e, em termos funcionais, 5 dos 7 doentes com defeito cognitivo ligeiro apresentaram cefaleia, dados sem significado estatístico.

**Conclusão:** Nesta amostra a cefaleia foi uma manifestação comum das EAI independentemente do anticorpo. A apresentação com cefaleia não parece ter sido um confundidor no diagnóstico uma vez que não se associou a maior atraso no internamento ou instituição de terapêutica. Verificou-se uma tendência à evolução com quadro clínico mais grave e outcome cognitivo desfavorável nos doentes com cefaleia.

## CO-04 PARTICULARIDADES DA CEFALEIA NA DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL: COORTE DA CONSULTA DE CEFALIAS DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Rafaela Costa<sup>1</sup>, Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, Catarina Caldeiras<sup>1,2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Ana Luísa Rocha<sup>1,2</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental.

**Introdução:** As doenças inflamatórias intestinais (DII) são um grupo de doenças crónicas com prevalência crescente. Estudos recentes sugerem maior prevalência de enxaqueca nestes doentes, frequentemente subdiagnosticada e subtratada.

**Objetivos:** Caracterizar a cefaleia numa amostra de doentes com DII seguidos em consulta de Neurologia-cefaleias.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos dados sociodemográficos

e clínicos de indivíduos com DII, seguidos em consulta de Neurologia-Cefaleias de junho/2015 a junho/2021 num hospital terciário.

**Resultados:** Foram incluídos 17 doentes com DII (Colite Ulcerosa n=5, Doença de Crohn n=12): 82,4% sexo feminino, mediana 39 anos (mínimo=21, máximo=65). Seis doentes tinham envolvimento isolado do cólon, 4 íleo-cólico, 5 ileíte isolada e 2 proctite. Seis (35,3%) tinham sido submetidos a cirurgia intestinal. A maioria (88,2%, n=15) estava sob tratamento imunossupressor. O início da cefaleia sucedeu o diagnóstico de DII em 12 doentes (idade mediana ao diagnóstico 31 vs. 25 anos). O principal diagnóstico foi enxaqueca (n=10, 2 com aura), seguido por cefaleia tipo-tensão (29,4%; n=5) e cefaleia em salvas (5,9%; n=1); apenas um doente tinha cefaleia secundária. A frequência foi maioritariamente de 1-4 dias/mês (cefaleia crónica=4), com intensidade média de 6,8/10 (desvio padrão=1,3). Dos 15 doentes que iniciaram tratamento agudo com anti-inflamatórios não-esteróides, 6 (40%) substituíram a terapêutica por intolerância. Dez (58,8%) estavam sob tratamento profilático para a cefaleia. Como co-morbilidades, 7 (41,2%) doentes tinham ansiedade, 3 (17,6%) depressão e 4 (23,5%) insónia.

**Conclusão:** Nesta amostra, a maioria dos indivíduos apresentava cefaleia primária, mais frequentemente enxaqueca, sendo mais comum o seu desenvolvimento após diagnóstico de DII. Em média, esta era de intensidade moderada (cerca de 7/10), mais de metade com necessidade de terapêutica profilática. A DII implicou mudança de terapêutica aguda numa vasta maioria, em relação com a patologia intestinal. Em suma, o rastreio sistemático de cefaleias em doentes com DII poderá permitir o diagnóstico e tratamento atempados desta comorbilidade.

## CO-05 CEFALEIA E COVID19 – PREVALÊNCIA E FENOMENOLOGIA EM GRUPO DE PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Vanessa Oliveira<sup>2</sup>, Diogo Pereira<sup>2</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>, Michel Mendes<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Centro Hospitalar do Porto, E.P.E.

**Introdução:** A infeção por SARS-CoV2 tem sintomatologia variada para lá da típica clínica respiratória. Do ponto de vista neurológico, já foram descritas diversas manifestações do sistema nervoso central e periférico. A cefaleia é o sintoma mais comum, com uma prevalência estimada entre 6,5 a 23%, ainda que existam poucos estudos acerca das suas características e relação com a restante síndrome.

**Objetivos:** Caracterização da cefaleia como manifestação da COVID-19.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo baseado em questionário aplicada a uma coorte de profissionais de saúde afetados pela infeção SARSCoV-2 de um centro hospitalar no período de Março de 2020 a Abril de 2021. Caracterizou-se socio-demograficamente a população em estudo e analisaram-se as características da cefaleia referida.

**Resultados:** Identificaram-se um total de 171 casos, destes 89 (52,1%) reportaram cefaleia como sintoma de fase aguda. Média de idades de 38 anos (24-63), maioria do género feminino (75,3%). A população em estudo era na sua maioria (67,4%) constituída por enfermeiros e médicos. No que respeita aos restantes sintomas da COVID-19, reportou-se, por ordem de frequência, mialgias (73%), anosmia (56,2%) e disgeusia (53,9%). A cefaleia surgiu no mesmo dia que os restantes sintomas em 47 doentes (52,8%), sendo que, em média, decorreram 3,6 dias desde o início da doença até às queixas de cefaleia. No que

respeita às suas características, esta foi bilateral em 82% dos casos e existiu fonofobia em 56 doentes (62,9%). A maioria dos doentes reportou uma cefaleia contínua (64%) e sem relação com a posição (64%) ou com febre. Em mais de 80% dos casos a cefaleia manteve-se apenas até 4 semanas após infeção.

**Conclusão:** A cefaleia é um sintoma muito prevalente na COVID-19. Na maioria dos casos surge numa fase inicial da doença e caracteriza-se por ser bilateral, contínua, com fonofobia e sem relação com febre.

## CO-06 CEFALIAS E A UTILIZAÇÃO DE EQUIPAMENTO DE PROTEÇÃO INDIVIDUAL NA POPULAÇÃO GERAL DURANTE A PANDEMIA COVID-19

Renato Oliveira<sup>1</sup>, Madalena Plácido<sup>2</sup>, Liliana Pereira<sup>3</sup>, Sara Machado<sup>4</sup>, Elsa Parreira<sup>1</sup>, Raquel Gil-Gouveia<sup>1</sup>

1-Hospital da Luz Headache Center, Lisbon Portugal; 2-MiGRA Portugal – Portuguese Migraine and Headache Patients, Lisbon, Portugal; 3-Department of Neurology, Hospital Garcia de Orta, Lisbon, Portugal; 4-Department of Neurology, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Lisbon, Portugal.

**Introdução:** Estudos prévios reportaram a associação de cefaleias ao uso de equipamento de proteção individual(EPI). Na pandemia COVID-19 doentes com cefaleia reportaram agravamento das suas cefaleias devido ao uso de EPI.

**Objetivos:** Avaliar as cefaleias associadas a EPI durante a pandemia COVID-19 na população geral, em Portugal.

**Métodos:** Inquérito online nacional disponível entre Setembro-Dezembro 2020 caracterizando o padrão de utilização de EPO, cefaleias pré-existentes, cefaleias de novo (CdN) após início da pandemia COVID-19, e relação destas cefaleias com o uso de EPI.

**Resultados:** De 5064 participantes, 90.6% eram mulheres, com idade média de 37.2±11 anos. Vinte por cento eram profissionais de saúde e 73.7% encontravam-se em trabalho presencial ou misto. As máscaras cirúrgica e de tecido foram o tipo de EPI mais utilizado, enquanto e a proteção ocular e as máscaras FFP2/FFP3 foram mais utilizadas pelos profissionais de saúde. Setenta-dois por cento dos participantes tinham cefaleia prévia, dos quais 61.7% enxaqueca. Cerca de 97% dos respondedores com enxaqueca e cefaleia prévia reportaram agravamento das mesmas após uso regular de EPI. Cinquenta-seis por cento desenvolveu CdN. Os participantes com CdN encontravam-se mais frequentemente em trabalho presencial ou misto(90.5% vs 84.2%,  $P<.001$ ), tinham maior frequência de enxaqueca prévia (91.2% vs 88%,  $P=.042$ ), e usaram EPI por períodos de tempo mais longos(7 ± 2h42 vs 6 ± 2h54 min/dia,  $P<.001$ ), com frequência semelhante de utilização de máscara facial (25.4±6.2 vs 25.3±6.4). Na análise multivariada, maior duração de uso de EPI(OR of 1.1, 95% CI 1-1.2) e enxaqueca prévia(OR of 1.3, 95% CI 1-1.6) foram preditores de CdN.

**Conclusão:** Após início da pandemia COVID-19 e uso regular de EPI, quase todos os participantes com cefaleia prévia reportaram agravamento das suas cefaleias usuais, e mais de metade da população do estudo desenvolveu CdN. A duração da utilização de EPI e enxaqueca prévia foram os maior preditores de CdN.

## CO-07 A CEFALIA NA SÍNDROME PÓS-COVID-19

André Costa<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Vanessa Oliveira<sup>2</sup>, Diogo Pereira<sup>2</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>, Michel Mendes<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Centro Hospitalar e Universitário do Porto.

**Introdução:** A síndrome pós-COVID-19 inclui uma miríade de sintomas sistémicos que os doentes diagnosticados com a COVID-19 reportam após apresentarem critérios de cura da doença. Os sintomas neurológicos na síndrome pós-COVID-19 são prevalentes e incapacitantes sendo a cefaleia um dos principais referidos na literatura.

**Objetivos:** Caracterizar os doentes com cefaleia pós-infeção por SARS-CoV-2 e sua repercussão funcional.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo através da aplicação de um questionário clínico a uma coorte de profissionais de saúde do CHTMAD afetados pela infeção por SARS-CoV-2 no período de outubro de 2020 a maio de 2021. Caracterizou-se socio-demograficamente a população em estudo. Comparou-se o grupo com cefaleia persistente após a infeção com aquele cuja cefaleia remitiu após a alta clínica.

**Resultados:** Coorte constituída por 171 casos com idade média de 40,25 anos (20-69), ¾ sexo feminino. A enfermagem constituiu a classe profissional predominante. Verificou-se uma prevalência de cefaleia prévia em 19% (32). A cefaleia como sintoma da infeção foi reportada em cerca de 50% (89) e destes sensivelmente 17% (15) teriam cefaleia prévia. Em 34% (25 doentes), sem cefaleia prévia, esta persistiu após 4 semanas. Em 66% (49 doentes), igualmente sem cefaleia prévia, foi transitória (<4 semanas). No grupo com cefaleia persistente de novo (CP) e sem cefaleia persistente (SCP) constaram-se alterações do sono crónicas em 60% e 22% dos casos, respetivamente. 80% dos casos com CP referiram um estado geral atual pior ou muito pior em comparação ao ano anterior, enquanto que no grupo SCP a prevalência cifrou-se nos 45%.

**Conclusão:** Pese embora a natureza descritiva e retrospectiva deste estudo com as suas óbvias limitações inerentes verificamos que a cefaleia no contexto não só agudo da COVID-19, mas também pós-infeção é bastante prevalente. Teoriza-se acerca da sua influência na repercussão funcional e qualidade de vida dos doentes quando incluída na síndrome pós-COVID-19.

## CO-08 IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 NA FREQUÊNCIA DE CRISES DE CEFALIAS NUMA CONSULTA DE SUBESPECIALIDADE

Afonso Morgadinho<sup>1</sup>, Elisa Martins Silva<sup>1</sup>, Diana Alves<sup>1</sup>, Miguel Rodrigues<sup>1</sup>, Liliana Pereira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta - Almada.

**Introdução:** A pandemia COVID-19 impactou o atendimento dos doentes crónicos e colocou pressão adicional sobre utentes e sistemas de saúde. Seria previsível agravamento das cefaleias provocado pelo stress, precariedade socioeconómica e/ou dificuldade no acesso aos cuidados de saúde, mas estudos revelaram melhorias sintomáticas durante este período. Pretende-se avaliar a evolução clínica das cefaleias no primeiro ano da pandemia e investigar os fatores que possam ter motivado agravamento ou melhoria.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de coorte de doentes da Consulta de Cefaleias dum hospital central. Apresenta-se a caracterização sociodemográfica, frequência de cefaleias avaliada por calendário e tratamentos preventivos, de 01/03/2020 a

28/02/2021, e comparação com o período homólogo anterior. Apresentam-se frequências, comparações pelos testes qui-quadrado e comparação de medianas. O risco de agravamento/melhoria foi calculado por tabelas de contingência e regressão logística com odds ratio (OR).

**Resultados:** Incluídos 97 doentes, 76,3% mulheres, idade mediana 42 anos. Não se verificou diferença entre a mediana mensal de cefaleias antes e durante a pandemia.

Verifica-se associação entre agravamento  $\geq 50\%$  da mediana mensal de cefaleias e maior escolaridade (ensino secundário/superior 31,0% vs básico 0%,  $p=0,003$ ), e tratamento com toxina botulínica tipo A (BoNTA 41,2% vs 12,5%,  $p=0,009$ ). Em análise multivariada, apenas BoNTA é fator para agravamento (OR 6,8,  $p=0,028$ ).

Excluindo os doentes sob BoNTA, verifica-se uma redução significativa da mediana mensal de cefaleias entre o período pré-COVID (6 dias, IQR 8) e COVID (4 dias, IQR 7),  $p=0,005$ .

A infeção por SARS-CoV-2 não se associou a agravamento (0% vs 24,1%,  $p=0,211$ ) e não foram encontrados fatores socio-demográficos ou clínicos relacionados com melhoria.

**Conclusão:** Objetivou-se no primeiro ano de pandemia agravamento dos doentes com enxaqueca crónica sob BoNTA, provavelmente pela suspensão temporária desse tratamento e/ou maior suscetibilidade desta população a desencadeantes específicos deste período. A restante população melhorou significativamente, provavelmente pelas mudanças de rotinas/estilo de vida.

## CO-09 DADOS DE VIDA REAL COM ANTICORPOS MONOCLONAIS NO TRATAMENTO DE ENXAQUECA, EXPERIÊNCIA DE DOIS CENTROS

**Maria Isabel Martins Vidal**<sup>1</sup>, **Marli Vitorino**<sup>2</sup>, **Pedro Alves**<sup>1</sup>, **Isabel Pavão Martins**<sup>1,2</sup>

1-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte;  
2-Centro Neurológico Sénior Lisboa.

**Introdução:** Os anticorpos monoclonais anti-CGRP são eficazes na prevenção da enxaqueca, mesmo em casos resistentes às terapêuticas tradicionais.

**Objetivos:** Avaliar a resposta terapêutica com anticorpos monoclonais anti-CGRP/receptor em vida real.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos processos de doentes com enxaqueca tratados com Fremanuzumab e Erenumab, durante nove a 12 meses, com várias medidas de crise e escalas de impacto e qualidade de vida aplicadas no baseline, primeiro, terceiro e nono meses de tratamento.

**Resultados:** Incluídos, até ao momento, 48 doentes, 44 (91,7%) mulheres, com média de 47 anos (21 a 74) de idade, 27 tratados com Fremanuzumab e 21 com Erenumab, sendo que 83,3% sofriam de enxaqueca crónica e 64,6% apresentavam uso excessivo de medicamentos agudos. A maioria ( $n=46$ ) teve melhoria subjetiva e, no estudo comparativo entre baseline e terceiro mês de tratamento, evidenciou-se redução  $\geq 50\%$  do total de dias de dor em 83,3% e redução  $\geq 50\%$  dos dias de dor forte e moderada por mês em 60,6% dos doentes. Não houve diferenças significativas entre os fármacos. Tanto nos períodos intercalares como no último *follow-up*, aos 9 meses, verificou-se melhoria significativa, relativamente ao valor de *baseline*, nas escalas MIDAS, HIT-6, HURT e na qualidade de vida. Constatou-se ainda a conversão de mais de metade das enxaquecas crónicas em episódicas. Apenas dois doentes suspenderam o tratamento por efeitos adversos (obstipação com Erenumab e dor abdominal com Fremanuzumab), apesar de melhoria clínica

num caso. Apenas dois doentes foram considerados como não respondedores qualitativamente e quantitativamente. Após suspensão da terapêutica, houve recidiva de crises nalguns casos, após período de tempo variável.

**Conclusão:** Este estudo de vida real corrobora, e até ultrapassa, os resultados dos ensaios clínicos sobre a terapêutica com anticorpos monoclonais na enxaqueca, assim como os dados de segurança. Destaca-se, por último, a ocorrência de recidivas após a suspensão da terapêutica.

## CO-10 PARAR O MONOCLONAL - E DEPOIS?

**Gonçalo V Bonifácio**<sup>1</sup>, **Rita Pinheiro**<sup>2</sup>, **Elsa Parreira**<sup>2</sup>, **Raquel Gil-Gouveia**<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Centro de Cefaleias, Serviço de Neurologia, Hospital da Luz Lisboa.

**Introdução:** Os anticorpos monoclonais aprovados para profilaxia de enxaqueca estão disponíveis em Portugal desde o final de 2018. A experiência com a paragem destes tratamentos é escassa.

**Objetivo:** Perceber a resposta ao tratamento com anticorpos monoclonais na prática clínica, bem como a evolução após a suspensão do mesmo.

**Métodos:** Revisão das bases de dados prospetivas de dois centros de cefaleias portugueses, identificação dos doentes que já suspenderam terapêutica com estes fármacos, descrição da evolução clínica desde o início do tratamento até ao último seguimento disponível, análise estatística dos dados disponíveis e descrição de grupos particulares (homens, idade > 50 anos, hipertensos).

**Resultados:** Identificaram-se 56 doentes que já suspenderam terapêutica e têm consultas de seguimento disponíveis. O tempo médio de terapêutica foi de 7,6 meses e o de seguimento após suspensão foi de 5,2 meses. Sob tratamento verificou-se uma diminuição média de 8,9 dias (69,3%) de cefaleia/mês. A intensidade e a duração médias das crises também diminuiu. O tratamento foi considerado eficaz (por critério clínico) em 52% destes doentes. No grupo em que o tratamento foi considerado eficaz verificou-se uma recaída, consequência de aumento do número de dias de cefaleia em 61% dos doentes, sendo proporcional ao tempo de seguimento e significativamente mais frequente nas doentes que suspenderam terapêutica para engravidar. Oito doentes retomaram terapêutica após suspensão, tendo havido eficácia em todos os que já têm consulta de seguimento. As populações especiais consideradas não apresentaram diferenças significativas.

**Conclusão:** A decisão de suspender a terapêutica em doentes onde há eficácia é recomendada pelas normas de utilização dos fármacos em diversos países (incluindo Portugal). Verifica-se que a suspensão do tratamento leva frequentemente a recaída, mas o reinício do tratamento parece ser novamente eficaz. As populações especiais consideradas parecem ter resposta e evolução semelhante aos restantes.

## CO-11 GRAVIDEZ SOB TRATAMENTO COM ERENUMAB – 3 CASOS CLÍNICOS

**Sofia Cupertino De Carvalho**<sup>2</sup>, **Gonçalo Bonifácio**<sup>1</sup>, **Renato Oliveira**<sup>2</sup>, **Raquel Gil-Gouveia**<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Centro de Cefaleias, Serviço de Neurologia, Hospital da Luz Lisboa.

**Introdução:** Os anticorpos monoclonais são profiláticos cada vez mais utilizados na enxaqueca. Por ausência de evidên-



cia de segurança, a gravidez é desaconselhada durante o tratamento e nos 6 meses após suspensão.

**Objetivos:** Analisar os casos de vida real onde se verificaram gravidezes durante a utilização de erenumab ou no período de 6 meses após suspensão.

**Métodos:** Descrição do tratamento instituído, abordagem após identificação da gravidez, seguimento e desfecho conhecido até à data dos casos identificados. A informação foi recolhida retrospectivamente.

**Resultados:** Foram identificadas três doentes seguidas pelos autores que engravidaram durante o tratamento com anticorpos monoclonais anti-CGRP (todas tratadas com erenumab, duas na dose de 70 mg e a terceira na dose de 140 mg). A primeira trata-se de uma mulher de 33 anos que suspendeu terapêutica após 6 meses de tratamento com intenção de engravidar. Teve teste de gravidez positivo 2 meses após a suspensão do tratamento, grávida de 4 semanas. Sofreu um aborto retido pelas 9 semanas, identificado na ecografia do 1.º trimestre, por doença neoplásica do trofoblasto. A segunda doente, de 39 anos, engravidou durante o 8.º mês de terapêutica, com exposição durante o 1.º trimestre. Fez suplementação de ferro e iodo durante a gravidez e teve parto por cesariana por incompatibilidade feto-pélvica. A gravidez decorreu sem intercorrências de relevo e o recém-nascido nasceu saudável. A terceira doente, de 40 anos, engravidou ao 14.º mês de tratamento, com exposição durante o 1.º trimestre. Encontra-se no 3.º trimestre de gravidez sob suplementação vitamínica, de iodo e de ferro, sem complicações até à data.

**Conclusão:** Os casos descritos apresentam desfechos diferentes, incluindo uma gravidez com uma complicação grave. O desfecho desfavorável não parece ter relação com o mecanismo de ação do fármaco. Será importante manter vigilância ativa destes casos para perceber quais as potenciais complicações nestas doentes e no desenvolvimento do recém-nascido.

## CO-12 ANTICORPOS ANTI-CGRP E DOENÇA INFLAMATÓRIA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL – ASSOCIAÇÃO FURTUITA?

**Renato Oliveira<sup>1</sup>, Elsa Parreira<sup>1</sup>, Raquel Gil-Gouveia<sup>1</sup>**  
1-Headache Center, Hospital da Luz, Lisbon Portugal.

**Introdução:** Os anticorpos monoclonais que atuam no *calcitonin gene-related peptide* [anti-CGRP(r) Mabs] constituem um tratamento revolucionário na abordagem da enxaqueca. Contudo, há ainda pouca informação acerca dos seus efeitos adversos a longo prazo, em particular, os seus efeitos neuroimunológicos, que foram reportados com outros tratamentos biológicos (*tumor necrosis factor blockers; immune checkpoint-inhibitors*).

**Descrição dos Casos: Caso Clínico 1:** Mulher de 21 anos com enxaqueca episódica sem aura frequente desde os 14 anos, com falência prévia de 3 fármacos preventivos orais (FPO), sob tratamento com fremanezumab 225 mg. Após 2 administrações é internada por hemiataxia direita subaguda. RM neuro-eixo com múltiplas lesões da substância branca com critérios de disseminação tempo e espaço para esclerose múltipla (EM). Melhoria clínica após ciclo de metilprednisolona endovenosa.

**Caso Clínico 2:** Mulher de 34 anos com enxaqueca crónica e uso excessivo de medicação analgésica (codeína), e falência prévia de 4 FPOs, em vigilância por síndrome radiológica isolado identificado 10 anos antes, RM realizada por cefaleias (LCR sem bandas oligoclonais). Após 7 administrações de erenumab 140 mg teve nevrite ótica esquerda que melhorou com corticoterapia endovenosa. RM-CE sem novas lesões ou lesões captantes, mantendo LCR sem bandas.

**Conclusão:** Apresentamos dois casos de doença inflamatória do SNC que surgiram após a introdução de anti-CGRP(r) Mabs. Em Portugal, o risco de associação aleatória entre EM e enxaqueca é de 0.008%, pelo que a existência de 2 casos, entre os cerca de 500 doentes tratados com anti-CGRP(r) Mabs, representaria um risco 50x superior ao expetável. Embora provavelmente se trate de uma associação anedótica, discute-se a existência de eventual desregulação da resposta imune desencadeada pelos anti-CGRP(r) Mabs que possa despoletar eventos inflamatórios em determinados doentes

## CO-13 EQUIMOSSES EM DOENTE TRATADA COM ERENUMAB

**Rita Pinheiro<sup>1</sup>, Ângela Abreu<sup>1</sup>, Elsa Parreira<sup>1</sup>**  
1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca.

**Introdução:** As novas terapêuticas anti-CGRP, nomeadamente com anticorpos anti-receptor do CGRP, começaram nos últimos anos a fazer parte das opções terapêuticas para doentes com enxaqueca refratária. Desta forma, e com a experiência decorrente da maior utilização, começam agora a ter mais ênfase na prática clínica eventuais efeitos adversos. Aqueles mais frequentemente reportados com o uso de Erenumab são a dor no local de injeção, obstipação e infeções do trato respiratório superior.

**Caso Clínico:** Mulher de 40 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, seguida em consulta de Neurologia por enxaqueca crónica, sem abuso de medicação de fase aguda. Durante o seguimento, foram feitas 3 tentativas terapêuticas com preventivos orais, que tiveram de ser suspensos por efeitos adversos. Desse modo, iniciou em Março de 2019 profilaxia com Erenumab 70mg, tendo realizado até à data 28 injeções subcutâneas. Apresentou boa resposta ao tratamento, evoluindo com uma redução de 44% dos dias com crise e reduzindo o consumo de medicação analgésica. Destaca-se, no entanto, desde o início do tratamento, que no próprio dia e dia seguinte à injeção, após traumatismo menor, desenvolve equimoses em várias localizações corporais, sem recorrência até ao tratamento seguinte. Não apresenta hemorragias ativas ou outros sinais de discrasias hemorrágicas. A avaliação analítica, incluindo contagem plaquetária e provas de coagulação sanguínea, não mostram alterações. No entanto, e apesar deste efeito adverso, a doente manifesta vontade em continuar o tratamento, tendo em conta a melhoria significativa da qualidade de vida proporcionada pelo mesmo.

**Conclusão:** Pretendemos com este caso evidenciar um possível efeito adverso da terapêutica com Erenumab. Na revisão da literatura realizada, encontrámos apenas um caso semelhante descrito. O CGRP inibe a agregação plaquetária, pelo que colocamos a hipótese do seu antagonismo, por ação dos novos anticorpos monoclonais, funcionar como um modulador da função das plaquetas, podendo aumentar o risco de hemorragias subcutâneas.

## CO-14 AMNÉSIA GLOBAL TRANSITÓRIA APÓS ADMINISTRAÇÃO DE FREMANEZUMAB – COINCIDÊNCIA OU CAUSALIDADE?

**Gonçalo V Bonifácio<sup>1</sup>, Raquel Gil-Gouveia<sup>2</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Centro de Cefaleias, Serviço de Neurologia, Hospital da Luz Lisboa.

**Introdução:** A amnésia global transitória é um fenómeno com uma fisiopatologia ainda mal esclarecida, sendo admitidas etiologias vasculares (arteriais ou venosas), epiléticas ou migra-

nosas para esta patologia. É conhecida a sua associação com a enxaqueca e o seu surgimento na sequência de desencadeantes. A administração de fármacos não é habitualmente reportada como um desencadeante. O fremanezumab é um anticorpo monoclonal contra o CGRP, bloqueando a sua ação.

**Caso Clínico:** Homem de 61 anos, com antecedentes relevantes de enxaqueca sem aura de alta frequência medicada com valproato de sódio 500 mg/dia, propranolol 60 mg/dia e fremanezumab 225 mg/mês. Quatro dias após a 2.<sup>a</sup> toma de fremanezumab desenvolveu quadro de amnésia global transitória presenciado por terceiros, com 5 horas de duração. Não foram identificados outros desencadeantes. Foi admitido para investigação, tendo realizado avaliação analítica, Doppler carotídeo-vertebral e transcraniano, eletroencefalograma e RM encefálica com sequências de difusão, todos sem alterações relevantes. Teve alta assintomático e retomou terapêutica com fremanezumab, desde então sem novos eventos.

**Discussão:** O CGRP é um péptido vasodilatador com ação pleiotrópica e a administração de fremanezumab leva ao bloqueio desta vasodilatação. Sendo a congestão venosa hipocámpica ou a isquêmica focal destas regiões dois dos mecanismos repetidamente sugeridos e estudados como causadores da amnésia global transitória, a ação antivasodilatadora do fremanezumab poderá justificar um nexo de causalidade neste doente. O surgimento dos sintomas cerca de 4 dias após a toma é também congruente com um eventual pico sérico do fármaco, com medianas estimadas em 5 a 7 dias. Contudo, o doente encontra-se na faixa etária de maior incidência da amnésia global transitória, a enxaqueca é uma comorbidade frequente e o fármaco foi continuado sem novos eventos, pelo que não se pode para já extrair significado clínico deste evento. Será necessário manter vigilância atenta para reportar e investigar potenciais eventos semelhantes.

## CO-15 FASE PÓS-DRÓMICA DA ENXAQUECA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA

Inês Carvalho<sup>1</sup>, Diogo Damas<sup>1</sup>, Catarina Fernandes<sup>1</sup>, Helena Gens<sup>1</sup>, Isabel Luzeiro<sup>1</sup>

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

**Introdução:** O período pós-drómico é a última fase da enxaqueca, tem duração variável de algumas horas a um ou mais dias e ocorre em 2/3 dos enxaquecosos. Inicia-se quando a cefaleia termina e pode incluir fadiga, perturbação do raciocínio, dores difusas e desidratação. Apenas recentemente a atenção recaiu sobre este período; assim a caracterização sintomatológica e as variáveis que interferem na intensidade ou frequência desses sintomas necessitam de análise mais precisa.

**Objetivos:** Determinar a prevalência, caracterizar as manifestações clínicas e avaliar o impacto da fase pós-drómica nas atividades de vida diária, atividade laboral e qualidade de vida.

**Métodos:** Procedeu-se a um estudo transversal que incluiu doentes com idade superior a 18 anos e diagnóstico de enxaqueca de acordo com a ICHD-3 observados consecutivamente em consulta de Neurologia-Cefaleias entre janeiro e junho de 2021. Os participantes preencheram um questionário com informação demográfica e clínica.

**Resultados:** Foram inquiridos 61 doentes com idade mediana de 37,33 ± 1,50 [18-65] anos; 82% eram mulheres. 96,7% referiram pelo menos um sintoma pós-drómico. Os sintomas mais frequentes foram fadiga (71,2%), sensibilidade à luz (61,0%) e dificuldades de concentração (57,6%). 58,6% dos doentes refe-

riram impacto nas atividades de vida diária, 79,7% na atividade laboral e 79,7% na qualidade de vida. A toma de medicação para alívio da dor influenciou a duração da fase pós-drómica em 84,5% dos doentes. A frequência das crises não influenciou a frequência ( $p=0,86$ ) nem a duração a fase pós-drómica ( $p=0,065$ ).

**Conclusão:** Os sintomas da fase pós-drómica da enxaqueca são frequentes, atingindo 96.7% da população estudada. A fadiga é o sintoma mais referido. A toma precoce de medicação na fase álgica ou prodrómica influencia positivamente a fase pós-drómica. Contrariamente, a frequência das crises não influencia a ocorrência ou duração do período pós-drómico. O impacto no grau de incapacidade e qualidade de vida é significativo.

## CO-16 EFICÁCIA DOS PREVENTIVOS ORAIS NA PROFILAXIA E CONTROLE DA ENXAQUECA

Rita Pinheiro<sup>1</sup>, José Bandeira Costa<sup>2</sup>, Leonor Rebordão<sup>1</sup>, Elsa Parreira<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Instituto Português de Oncologia de Lisboa.

**Introdução:** Com a disponibilidade de novos fármacos preventivos para a Enxaqueca, de custo substancialmente superior aos preventivos orais, importa estimar a percentagem de doentes seguidos em consulta hospitalar que têm controle satisfatório da doença, apenas com os preventivos orais de primeira linha.

**Objetivos:** Avaliar a resposta aos preventivos orais, num grupo de doentes, referenciados a consulta de cefaleia, por enxaqueca.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, com revisão do processo clínico hospitalar dos doentes com primeira consulta de cefaleia entre Janeiro de 2018 e Dezembro de 2020. Foram colhidos dados demográficos, características da enxaqueca, tentativas terapêuticas prévias, terapêuticas introduzidas na consulta, sua eficácia e motivo de falência. Foi avaliada a evolução clínica até Maio de 2021. Apresentamos os resultados preliminares.

**Resultados:** Foram incluídos 93 doentes (84 mulheres), idade mediana de 41 anos e a maioria com início da doença na adolescência ( $n=44$ ). Dezanove (20%) tinham enxaqueca crónica e 59 (63%) enxaqueca sem aura. Trinta e nove (42%) tinham realizado pelo menos um preventivo oral no passado e 24 (26%) estavam sob profilático na primeira consulta. Em 44 (47%) foi iniciado um preventivo, preferencialmente topiramato ( $n=23$ ) ou propranolol ( $n=13$ ). Sete (7,5%) mantiveram apenas medicação de fase aguda. A maioria ( $n=68$ , 73%) cumpriu o tratamento proposto, desenvolvendo 34 (37%) efeitos adversos, que motivaram a suspensão do tratamento em 10 (11%). No grupo medicado com preventivo oral, aproximadamente 67% ( $n=50$ ), necessitou apenas de no máximo 2 tentativas terapêuticas para controlo da cefaleia.

**Conclusão:** Pretendemos evidenciar que a grande maioria dos doentes (aproximadamente 70%) controla a doença, durante 3 anos de seguimento, com zero a dois preventivos orais. Apesar da eficácia, segurança e tolerabilidade dos anticorpos monoclonais, o seu elevado custo é ainda um fator a ter em conta na prescrição racional destes fármacos, que se destinam a um grupo residual de doentes da consulta.

## CO-17 DESCONTINUAÇÃO DOS PREVENTIVOS ORAIS NOS DOENTES COM ENXAQUECA – ANÁLISE DE UMA CASUÍSTICA HOSPITALAR

Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>1</sup>, Margarida Lopes<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga.

**Introdução:** Estudos populacionais prévios demonstraram que um quarto a um terço dos doentes com enxaqueca tem indicação para profilaxia, sendo que, até à atualidade, os tratamentos disponíveis apresentam eficácia limitada e um perfil de efeitos laterais pouco favorável.

**Objetivo:** Determinar a proporção de doentes com indicação para profilaxia da enxaqueca que suspendem precocemente as terapêuticas e esclarecer os motivos subjacentes.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de doentes observados entre outubro de 2014 e dezembro de 2020 numa consulta hospitalar de cefaleias com diagnóstico de enxaqueca com ou sem aura, episódica ou crónica, segundo os critérios de diagnóstico da ICHD-3. Incluídos doentes com pelo menos uma consulta subsequente. Estudaram-se as seguintes variáveis: dados demográficos, comorbilidades incluindo cefaleia por uso excessivo de medicamentos, frequência de crises mensal na primeira consulta, prescrição de preventivos e classe selecionada, frequência de crises na consulta subsequente, duração da profilaxia e motivos de suspensão dos preventivos. Excluídos doentes tratados com toxina botulínica.

**Resultados:** Foram referenciados 783 doentes, 548 com enxaqueca, 285 com indicação para profilaxia. Excluíram-se 32 por absentismo na consulta subsequente, totalizando 253. Coexistiam cefaleia por abuso medicamentoso e depressão em 16 e 30%, respetivamente. Verificou-se redução da frequência das crises igual ou superior a 50% com o primeiro profilático em 42% dos doentes. Daqueles aos quais foi prescrito um 2º preventivo 43% melhoraram e verificou-se benefício em 21% dos que necessitaram de três preventivos. Um quinto dos doentes descontinuou por sua iniciativa o preventivo inicial por intolerância aos efeitos laterais.

**Conclusão:** Menos de metade dos doentes obtém melhoria numa primeira consulta, sendo necessárias consultas semestrais por limitações dos serviços. A utilização de novas classes terapêuticas, especificamente desenhadas para a enxaqueca e com melhor perfil de efeitos laterais poderá tornar-se, a longo prazo, uma opção economicamente mais favorável e permitir reduzir a taxa de absentismo às consultas subsequentes.

## CO-18 IMPACT OF DELAYING BOTULINUM TOXIN TREATMENT IN PATIENTS WITH MIGRAINE DURING THE COVID-19 PANDEMIC

Henrique Nascimento<sup>1</sup>, Gonçalo Videira<sup>1</sup>, Sara Duarte<sup>1</sup>, Carlos Correia<sup>1</sup>, Carlos Andrade<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António (HSA), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP), Porto, Portugal

**Introduction:** Although telemedicine is a good solution for non-acute headache management, it is not a valid option for individuals receiving botulinum toxin (BTX). Due to pandemic response measures, the administration of BTX was delayed for many patients during the first lockdown period in Portugal. Objectives: Review the impact of postponing BTX treatment in migraine control.

**Methods:** This was a retrospective, single-center, study. Patients with chronic migraine, who had done at least 3 previous BTX cycles, were considered responders, and saw their treatment delayed for at least 2 weeks were included. All followed the PREEMPT protocol, with BTX administrations every 3 months. Baseline migraine-related symptoms were compared to symptoms at the three visits following restart of BTX application.

**Results:** 31 patients were included (age 45.2 [38.2-57.2] years; 3 males; mean treatment delay 5.5 [4.1-5.8] months). When compared to baseline, the number of days/month with headache (8 [5-10] vs. 11 [8-21],  $p=0.001$ ), the number of days/month with migraine (5 [3-7] vs. 8 [6-13]  $p<0.001$ ), and the intensity of pain (7 [6-10] vs. 9 [7-10],  $p=0.012$ ) were greater in the first visit. The worsening of migraine-related symptoms tended to decrease in the following visits, and in the third visit days/month with headache, consumption of analgesics and consumption of triptans were not different from the baseline. Correlations were significant between the interregnum length and the number of headaches/month in the first visit ( $r=0.399$ ;  $p=0.039$ ) and the increase in days/month with migraine from baseline to the first visit ( $r=0.506$ ;  $p=0.006$ ).

**Conclusion:** There was a deterioration of migraine control, with an increase in the number of days with headache, days with migraine and pain intensity after the postponed treatments. The importance of regular BTX cycles was further demonstrated by the direct correlation between worsening symptoms and the number of months that the treatment was delayed.

## CO-19 CONCORDÂNCIA ENTRE O CALENDÁRIO DE CEFALIAS E A IMPRESSÃO SUBJETIVA DOS DOENTES ACERCA DA FREQUÊNCIA DE CEFALIAS NUMA CONSULTA DE SUBESPECIALIDADE

Diana Alves<sup>1</sup>, João Morgadinho<sup>1</sup>, Elisa Silva<sup>1</sup>, Liliana Pereira<sup>1</sup>  
1-Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** A utilização de um calendário na Consulta de Cefaleias é imprescindível, sendo mais fiável na avaliação da frequência e gravidade das cefaleias que registos baseados na memória. Pretende-se avaliar a concordância entre a avaliação por calendário e a impressão subjetiva dos doentes após 1 ano de pandemia COVID-19, na variação da frequência de cefaleias.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de coorte de doentes da Consulta de Cefaleias de um hospital central. Apresenta-se a caracterização clínica e frequência de cefaleias, avaliada objetivamente por calendário e por impressão subjetiva dos doentes, entre 01/03/2019 e 28/02/2021. Apresentam-se estatísticas descritivas e concordância entre a impressão subjetiva/objetiva calculada pelo coeficiente Kappa de Cohen (k) com intervalos de confiança de 95% (IC95%).

**Resultados:** Incluídos 97 doentes, 76,3% mulheres, com idade mediana de 42 anos. Em 28,9% existia comorbilidade com doença psiquiátrica. Subjetivamente, do primeiro para o segundo ano do estudo os doentes consideraram-se estáveis em 31,5%, agravados em 20,7% e melhorados em 47,8%. Por calendário demonstrou-se agravamento  $\geq 25\%$  cefaleias/mês em 21,6% e melhoria  $\geq 25\%$  em 37,1%.

Existe razoável correlação entre opinião subjetiva e variação da frequência objetivada em calendário quando os doentes se acham melhorados ( $k=0,339$ , IC95% 0,15-0,53), e moderada correlação quando se acham agravados ( $k=0,549$ , IC95% 0,34-0,76).

Entre os doentes com comorbilidade psiquiátrica, melhora a correlação em situação de agravamento (boa,  $k=0,639$ , IC95%

0,32-0,96), mas piora para situação de melhoria ( $k=0,325$ , IC95% -0,05-0,70), especialmente se medida em redução  $\geq 50\%$  cefaleias/mês (má correlação,  $k=0,158$ , IC95% -0,25-0,56).

**Conclusão:** A impressão subjetiva dos doentes nem sempre reflete fidedignamente a variação da frequência da cefaleia, acrescentando a vivência única da doença pelo sujeito, englobando outros fatores importantes como fatores psicossociais, sintomas acompanhantes e resposta à terapêutica. São complementares e ambos devem ser usados rotineiramente. A existência de comorbilidade psiquiátrica parece ser um dos fatores que influencia negativamente a impressão subjetiva.

## CO-20 O QUE SABEM OS INTERNOS DE FORMAÇÃO GERAL SOBRE A CEFALIA POR USO EXCESSIVO DE MEDICAMENTOS?

Sofia Lopes<sup>1</sup>, Luís Costa<sup>2</sup>, Gisela Carneiro<sup>1</sup>, Margarida Lopes<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga; 2-ULSAM - Hospital de Santa Luzia.

**Introdução:** A cefaleia por uso excessivo de medicamentos é um problema de saúde pública, com prevalência mundial de 1-2%. A sua prevenção deveria fazer-se nas consultas de medicina geral e familiar, sendo depois eventualmente o tratamento e seguimento realizados numa consulta de neurologia.

**Objetivos:** Avaliar o nível de conhecimento dos médicos recentemente formados sobre prevenção, diagnóstico e tratamento da cefaleia por uso excessivo de medicamentos.

**Métodos:** Estudo transversal descritivo através da aplicação de um inquérito eletrónico pré-testado, anónimo, a internos de formação geral de um hospital universitário. O questionário avaliou sete parâmetros: 1) caracterização dos inquiridos; 2) auto-avaliação dos conhecimentos sobre cefaleias; 3) experiência na observação de doentes com cefaleias; 4) conhecimento sobre tratamento abortivo nas cefaleias primárias; 5) indicações para tratamento preventivo; 6) diagnóstico e tratamento da cefaleia por uso excessivo de medicamentos; 7) recolha de sugestões relativamente a estratégias para melhorar o nível de conhecimento acerca deste tema.

**Resultados:** O questionário foi preenchido por 50 internos, 76% mulheres, com média de idades de 26 anos (23-43), licenciados pelas Universidades do Minho (56%), Coimbra (14%), Beira Interior (12%), Porto (8%), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (4%) e Universidade Nova de Lisboa (2%). Avaliaram o seu conhecimento sobre cefaleias como satisfatório (64%) e 78% tiveram conhecimento da entidade em estudo durante o curso, tendo contudo a maioria errado as questões relacionadas com os critérios de diagnóstico. Aproximadamente um quinto da amostra considerava que não era necessário dar ao doente com cefaleias primárias um limite de analgésicos. Aproximadamente metade respondeu que, na abordagem terapêutica, não se deve suspender o fármaco de abuso e 14% consideraram que é necessária referência para consulta de neurologia.

**Conclusão:** A elevada prevalência de cefaleia por uso excessivo de medicamentos nas consultas de neurologia pode dever-se, pelo menos em parte, a lacunas no ensino pré-graduado.

## CO-21 AS OUTRAS CEFALIAS PRIMÁRIAS – ANÁLISE DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>, Marlene Saraiva<sup>1</sup>, Manuel Salavisa<sup>1</sup>, Marco Fernandes<sup>1</sup>, Bruna Meira<sup>1</sup>, Filipa Serrazina<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, André Pinho<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, André Caetano<sup>1,2</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,2</sup>

1-Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal.; 2-CEDOC - Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** As cefaleias primárias estão divididas, segundo a classificação internacional de cefaleias (ICHD-3) em: enxaqueca, cefaleias do tipo tensão, cefaleias trigemino-autónomas e as outras cefaleias primárias. Este último grupo, pela sua baixa frequência, pode ser subvalorizado/subdiagnosticado.

**Objetivos:** Caracterização de doentes com cefaleias primárias menos frequentes, observados na consulta de Neurologia-Cefaleias de um hospital terciário.

**Métodos:** Análise retrospectiva das características demográficas e clínicas de doentes com diagnóstico de "outras cefaleias primárias", de acordo com a ICHD-3, com base nos registos das consultas, entre 2014-2020. Não entrou para a análise a cefaleia persistente diária.

**Resultados:** Entre 1857 doentes, 61 (3,28%) apresentaram o diagnóstico de "outra cefaleia primária", sendo sobretudo do género feminino (48, 78,7%). A maioria foi referenciado do centro saúde (44,3%) ou consulta externa (39,3%). As cefaleias identificadas, por ordem de frequência, foram: cefaleia em guinada primária (52,5%), associada à atividade sexual (14,8%), hípica e numular (9,8%), cefaleia primária da tosse, explosiva primária e associada ao exercício [em igual proporção (4,9%)]. A média de idades, na primeira consulta, foi de 56 anos (59% com idade  $\geq 50$  anos) e 27 doentes tinham outra cefaleia primária, sendo a enxaqueca a mais comum (63%). Foi necessário iniciar terapêutica farmacológica dirigida em 37 dos doentes (sendo a indometacina o fármaco mais escolhido, seguindo-se a amitriptilina) com resposta total em 40,5% e parcial em 18,9%. Verificou-se uma taxa de abandono de 31,1%.

**Conclusão:** Na nossa amostra, a maioria dos doentes foi referenciado à consulta após os 50 anos, sendo as cefaleias mais frequentes a guinada primária. Quase 50% dos doentes apresentavam concomitantemente outra cefaleia primária. Verificou-se resposta (parcial ou total) favorável nos doentes que iniciaram tratamento, contudo, houve uma taxa de abandono significativa.

## CO-22 PADRÃO CLÍNICO E RESPOSTA AO TRATAMENTO DAS CEFALIAS EM GUINADA PRIMÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>, Marlene Saraiva<sup>1</sup>, Filipa Serrazina<sup>1</sup>, Manuel Salavisa<sup>1</sup>, Bruna Meira<sup>1</sup>, Marco Fernandes<sup>1</sup>, André Pinho<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, Miguel Serôdio<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, André Caetano<sup>1,2</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,2</sup>

1-Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal.; 2-CEDOC - Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A cefaleia em guinada primária é caracterizada por ataques transitórios de dor tipo facada, moderados a severos, sem outros sintomas acompanhantes. São mais frequentes no sexo feminino, com início habitual na idade adulta, havendo variabilidade na duração e localização da dor.

**Objetivos:** Caracterização clínico-demográfica dos doentes com diagnóstico de cefaleia em guinada primária.

**Métodos:** Análise retrospectiva de doentes com diagnóstico de cefaleia em guinada primária, de acordo com a classificação internacional de cefaleias (ICHD-3), com base nos registos da consulta entre 2014-2020.

**Resultados:** Foram identificados 32 em 1857 doentes (1,72%) com diagnóstico de cefaleia primária em guinada. A



mediana da idade foi de 56 anos (16-81), a maioria era do género feminino (29; 90,6%) e referenciado do centro de saúde (56,3%). Em relação às características da cefaleia, 20 doentes (62,5%) reportaram episódios de dor em localização fixa e 12 (37,5%) em múltiplas localizações; a duração em cada ataque foi entre < 5 seg. (21,9%), 5s-1min (62,5%) ou >1min (15,6%). Cerca de 56,3% dos doentes apresentavam curso episódico (versus 18,8% curso agudo e 25% curso crónico). 12 doentes (35,7%) apresentavam outra cefaleia primária concomitante, 9 (28,1%) apresentavam ainda sintomatologia psiquiátrica e 6 (15,6%) perturbação do sono. Foi necessário iniciar terapêutica em 17 doentes (53,1%), com melhoria (total ou parcial) em 10 (58,8%) deles. Verificou-se que os doentes com localização fixa da dor obtiveram uma melhor resposta ao tratamento, de forma estatisticamente significativa ( $p=0,023$ ), quando comparados aos doentes com localização múltipla.

**Conclusão:** Na nossa amostra, a maioria dos doentes apresentaram-se à consulta depois dos 50 anos e vieram referenciado do centro de saúde. A duração de cada ataque (>5seg.) e o curso da cefaleia intermitente foram as características clínicas mais prevalentes. Por fim, houve uma resposta favorável ao tratamento, sobretudo nos doentes com localização fixa da dor.

## CO-23 TERAPÊUTICA CIRÚRGICA PARA DOR ATRIBUÍDA A LESÃO OU DOENÇA DO NERVO TRIGÉMEO – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Miguel Miranda<sup>1</sup>, Sofia Delgado<sup>2</sup>, Marta Magriço<sup>3</sup>, Pedro Ribeiro Da Cunha<sup>4</sup>, Luís Marques<sup>4</sup>, Carla Reizinho<sup>4</sup>, Sérgio Figueiredo<sup>4</sup>, José Cabral<sup>4</sup>

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.

**Introdução:** Na ICHD-3, o conceito de “Dor atribuída a lesão ou doença do nervo trigémeo”(DLNT) engloba duas causas raras para dor facial, a neuralgia do trigémeo (NT) e a neuropatia trigeminal dolorosa. Apesar da preferência inicial por terapêutica médica (especialmente na NT), em doentes com dor refratária ou intolerantes aos efeitos adversos da terapêutica farmacológica, a abordagem cirúrgica surge como alternativa.

**Objetivos:** Caracterizar a população de doentes submetidos a cirurgia por DLNT, avaliando a eficácia da cirurgia e o grau de satisfação dos doentes.

**Métodos:** Foram revistos retrospectivamente os processos clínicos dos doentes submetidos a cirurgia por DLNT no CHLO entre Janeiro 2010 e Março 2021, caracterizando o diagnóstico e intervenção realizada. Posteriormente, foi aplicado um questionário telefónico, avaliando a eficácia da cirurgia e satisfação dos doentes com recurso à *Penn Facial Pain Scale-Revised* (PFPSR) e à *Patient's Global Impression of Change Scale* (PGICS).

**Resultados:** Foram submetidos 23 doentes a terapêutica cirúrgica, sintomáticos há  $6,43\pm 5,44$  anos (média±desvio-padrão) e medicados com  $3.05\pm 1.62$  fármacos para controlo da dor à data da primeira consulta de neurocirurgia. Da amostra, 73,9% apresentava NT clássica, 8,7% secundária, 8,7% idiopática e 8,7% neuropatia trigeminal dolorosa pós-traumática. Em 65,2% dos casos foi realizada descompressão microvascular(DMV), seguida pela radiofrequência do Gânglio de Gasser em 17,4%, rizotomia parcial(RP) em 4,3% e DMV+RP em 13,0% dos casos. Foram obtidas 13 respostas ao questionário telefónico (taxa de resposta: 56,5%), com um score médio (PGICS) de satisfação de 5,77 (de 1 a 7) e um diferencial médio de -6,77 entre a PFPSR pré e pós cirúrgica. Destes doentes, 38,46% reduziu e 53% suspendeu totalmente a medicação para controlo da dor.

**Conclusão:** A cirurgia por DLNT surge como opção terapêutica eficaz que pode evitar polimedicação e persistência de sintomas ao longo dos anos, se referenciação mais precoce à consulta de Neurocirurgia.

## CASOS CLÍNICOS

### CC-01 DOIS CASOS DE CEFALIA LINEAR: A LINHA QUE SEPARA OUTRAS CEFALIAS

Pedro Coelho<sup>1</sup>, Isabel Pavão Martins<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.

**Introdução:** A cefaleia linear foi descrita recentemente e combina características das cefaleias *epicrania fugaz*, numular e enxaqueca. Caracteriza-se por dor com configuração em linha unindo dois pontos nas regiões occipital ou occipito-cervical e frontal, periorbitária ou nasal, com duração habitual de 5 a 10 minutos. Pode acompanhar-se de hiperestesia num dos extremos ou sintomas migranosos. Apresentamos 2 casos de cefaleia linear.

**Caso Clínico: 1** – Mulher, 59 anos, iniciou dois tipos de cefaleia distintos em Maio/2020: a) enxaqueca sem aura, crises

habituais de 2 a 3 dias de duração, associadas a foto- e sonofobia, náuseas e, mais raramente, vômitos, alodínia durante a crise; b) cefaleia numular com desconforto constante parietal direito em região circular com cerca de 6 cm associado a disestesias, com dor de trajeto linear sobreposta, de início no olho direito e progressão instantânea em direção à localização da cefaleia numular. A cefaleia linear, de carácter pulsátil, ocorria por paroxismos, 2 a 3 vezes por semana, com duração de 10 a 15 minutos, foto-, sono- e cinesiofobia associadas, com náuseas e vômitos, agravamento com manobras de Valsalva e resposta a zolmitriptano.

**2** – Mulher, 30 anos, com cefaleia desde há 1 ano caracterizada por dor de trajeto linear, instalação na alta convexidade frontal direita com irradiação para a região supra-orbitária ipsilateral, com vários paroxismos diários (duração de segundos), hiperestesia do couro cabeludo, foto- e sonofobia, sendo desencadeados por movimento, stress e privação de sono, aliviados pelo repouso. Ambas as doentes melhoraram com gabapentina e após administração de toxina botulínica (BoTN).

**Conclusão:** Chamamos a atenção para esta cefaleia recém descrita que combina características da cefaleia numular com a epicrania fugaz, duas características de predomínio epicraniano. Terapêuticas usadas na cefaleia numular já mostraram ser eficazes, nomeadamente, a BoTN, como aconteceu em ambas as doentes.

## CC-02 ACHADOS ELETROENCEFALOGRÁFICOS EM TRÊS DOENTES COM ENXAQUECA COM AURA DISFÁSICA

Rafael Jesus<sup>1</sup>, Carolina Azoia<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Rita Raimundo<sup>1</sup>, Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** Nos últimos 70 anos foram vários os estudos publicados acerca dos padrões eletroencefalográficos observados na enxaqueca. Os achados anormais são infrequentes, existindo contudo parca descrição acerca das características dos registos obtidos durante a aura da enxaqueca, objetivo principal deste trabalho.

**Caso Clínico:** Descrevem-se os casos de 3 mulheres, de 21, 24 e 82 anos, com história prévia de aura disfásica prolongada, em duas das doentes associada a cefaleia típica de enxaqueca, reportando-se numa das doentes (21 anos) vários episódios prévios transitórios de perturbação de linguagem sem associada cefaleia. Em duas foi obtido estudo eletroencefalográfico simultâneo à aura, na senhora de 82 anos o registo foi obtido após resolução da mesma. Todos os traçados revelaram padrões sugestivos de disfunção hemisférica esquerda, discutindo-se para cada um as associadas particularidades neurofisiológicas. Acrescenta-se que o estudo imagiológico contemporâneo por ressonância magnética encefálica não revelou em nenhum dos casos alterações estruturais.

**Conclusão:** As anomalias electroencefalográficas são mais frequentes quando o registo é obtido durante a fase sintomática da enxaqueca. O eletroencefalograma pode assumir-se como um instrumento importante no diagnóstico diferencial entre enxaqueca e outras patologias do sistema nervoso central, sobretudo na presença de síndromes atípicas como aura sem enxaqueca ou aura prolongada.

## CC-03 RECORRÊNCIA DE ENFARTE DEVIDO A ENXAQUECA: CASO CLÍNICO DE ENXAQUECA COM AURA COM DOIS EPISÓDIOS DE LESÃO ISQUÉMICA DOCUMENTADA EM RM-CE

Tiago Jesus<sup>1</sup>, Vânia Almeida<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>1</sup>, Gilda Nunes<sup>1</sup>, Cândida Barroso<sup>1</sup>

1-Hospital Vila Franca de Xira.

O enfarte devido a enxaqueca (enfarte migranoso) é uma complicação rara de enxaqueca, geralmente com bom prognóstico e baixa taxa de recorrência. Apresentamos um caso de enxaqueca com aura com dois episódios de lesão isquémica documentados por RM.

Mulher de 39 anos, com enxaqueca com aura visual desde os 12 anos, que entre os 25 e os 29 anos teve cinco episódios súbitos de hemiparésia esquerda, transitórios (20-30 minutos) e autolimitados, associados a cefaleia opressiva occipitotemporal

direita. Tem familiar de primeiro grau com enxaqueca sem aura. Após investigação extensa e exclusão de outras causas admitiu-se o diagnóstico de enxaqueca hemipléica. Aos 30 anos teve quadro semelhante aos descritos anteriormente, contudo mais prolongado, que motivou avaliação em contexto de Via Verde AVC. A RM e Angio-RM realizada em fase aguda revelou lesão isquémica aguda subcortical frontal direita. Foi feito estudo do AVC no jovem que revelou foramen ovale patente (FOP) com aneurisma do septo. Considerou-se o diagnóstico de enfarte migranoso. Recuperou ao fim de dois dias e teve alta sob antiagregação plaquetária que abandonou ao fim de alguns anos. No episódio actual, apresentou quadro de enxaqueca com aura sensitiva mantida à esquerda, seguida no dia seguinte de alteração da coordenação motora e diminuição da força muscular ipsilateral. Ao exame neurológico apresentava hemiparesia esquerda (grau 4+/5), hemiataxia esquerda e marcha de base alargada. A RM-CE revelou lesão isquémica aguda subcortical pré-central direita, sendo admitida recorrência de enfarte migranoso. Foi retomada antiagregação plaquetar e feita terapêutica com dexametasona 8mg e iniciada flunarizina 10 mg/dia mas com persistência dos sintomas durante semanas.

Neste caso documentamos uma recorrência de enfarte migranoso, algo raro e pouco descrito na literatura. Acresce o interesse, em termos de discussão, de considerar o contributo do FOP para as lesões cerebrais isquémicas, e ainda a dificuldade de tratar a aura de enxaqueca.

## CC-04 ENXAQUECA HEMIPLÉICA COMO MANIFESTAÇÃO DE "AMYLOID SPELLS" NA POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR OU PURAMENTE DEFEITO GENÉTICO?

Maria Isabel Martins Vidal<sup>1</sup>, Isabel Pavão Martins<sup>1</sup>, Isabel Conceição<sup>1</sup>, Pedro Alves<sup>1</sup>

1-Hospital de Santa Maria, Centro hospitalar Lisboa Norte.

**Introdução:** A Polineuropatia Amiloidótica Familiar é uma doença multissistémica com heterogeneidade fenotípica. A nível neurológico, caracteriza-se por envolvimento do sistema nervoso periférico, tipicamente com neuropatia de pequenas fibras, com progressão para polineuropatia sensitivo-motora. Neste caso, descrevemos um doente com Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) e enxaqueca hemipléica, explorando o possível contributo de depósitos amilóides na fisiopatologia de alguns sintomas.

**Caso Clínico:** Homem, 50 anos, com diagnóstico precoce de PAF aos 24 anos, com mutação da transtirretina V30M e clínica inicial de polineuropatia de pequenas fibras. Submetido a transplante hepático em 1997, com envolvimento gradualmente progressivo, pós-transplante, gastrointestinal (diarreia esporádica), cardíaco (cardiomiopatia restritiva) e ocular (glaucoma e depósitos amilóides no vítreo). Após 14 anos de evolução da doença, síncrono com o envolvimento ocular, inicia cefaleias com características de enxaqueca hemipléica. A aura inicia-se com alterações visuais com duração aproximada de 20 minutos, seguindo-se de cefaleia hemicraniana intensa, com progressão em marcha de hemipostesia e hemiparesia unilateral (alternante entre episódios), contínua de duas até 12 horas, com resolução completa dos sintomas. Após quatro anos do diagnóstico de enxaqueca, apresenta duas crises convulsivas tónico-clónicas generalizadas. Ao exame neurológico apresenta apenas sinais de polineuropatia sensitivo-motora ligeira. Realizou RM-CE sem alterações e aguarda resultado de PET-PIB para deteção

de depósitos amilóides. Embora a PAF possa explicar alguns sintomas neste caso, o estudo genético identificou a mutação CACNA1A. Foi medicado com lamotrigina sem novas crises.

**Conclusão:** Discutimos a patogenia dos episódios paroxísticos num caso de dupla mutação genética para PAF e enxaqueca hemiplégica. Embora o envolvimento do SNC seja incomum na PAF, tem sido descrito em doentes com sobrevidas mais longas pós-transplante hepático.

## CC-05 NEUROPATIAS CRANIANAS INDUZIDAS PELA RADIOTERAPIA NO TRATAMENTO DO NEURINOMA DO ACÚSTICO

André Costa<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** As neuropatias cranianas dos nervos trigémeo e facial estão descritas no tratamento com radioterapia dos neurinomas do acústico, possivelmente secundárias ao aumento transitório do volume tumoral.

**Caso Clínico:** Jovem de 42 anos, agricultor, com antecedentes de exérese de neurinoma do acústico direito em fevereiro de 2019. A RM encefálica de controlo (09/2019) demonstrou resíduo tumoral estável. Por persistência de tonturas, acufenos à direita e progressão tumoral em RM de julho de 2020 foi proposto para radioterapia estereotáxica hipofracionada com intuito curativo, que efetuou em janeiro de 2021 com boa tolerância clínica. Dois meses depois recorreu ao SU por acessos de dor intensa, tipo choque elétrico, na hemiface direita, especialmente na divisão mandibular do nervo trigémeo, com 1 semana de evolução e alívio parcial com anti-inflamatório. Foi medicado com gabapentina (300 mg/dia) e tramadol (75 mg, bid) com remissão das queixas álgicas aquando da permanência no SU. Reobservado 1 semana depois referindo a sobreposição de uma dor no ouvido, base da língua e faringe precipitada pela deglutição. A TC CE demonstrou a lesão conhecida que contactava a face direita da protuberância e a região anterolateral do hemisfério cerebeloso direito. Iniciou carbamazepina (400 mg/dia) e corticoterapia (8 mg/dia). Verificou-se melhoria do quadro clínico, tendo-se efetuado desmame posterior da corticoterapia. Um mês depois constatou-se uma paralisia facial periférica direita com sinal de Bell. A RMN encefálica (05/2021) caracterizou a lesão que capta contraste de modo heterogéneo com um centro hipocaptante (necrótico), molda e condiciona edema na vertente lateral da protuberância e pedúnculo cerebeloso médio direito, contactando os nervos trigémeo e glossofaríngeo. O doente reiniciou corticoterapia e reabilitação fisiátrica.

**Conclusão:** O caso clínico demonstra a possibilidade de envolvimento sequencial de nervos cranianos após o tratamento de um neurinoma do acústico com radioterapia estereotáxica hipofracionada que deve ser reconhecido e diferenciado da progressão tumoral.

## CC-06 CEFALEIA TRIGÉMINO-AUTONÓMICA SECUNDÁRIA EM IDADE PEDIÁTRICA: A RARIDADE DAS RARIDADES EXISTE

Joana Amaral<sup>1</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>1</sup>, Rui Pedro Pais<sup>2</sup>, Conceição Robalo<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>1,3</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra;  
2-Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neurorradiologia,

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra.

**Introdução:** As cefaleias trigémino-autonómicas (CTA) são um grupo de cefaleias primárias muito raras em idade pediátrica, estimando-se que a prevalência anual não ultrapasse os 0.03%. A identificação de uma lesão estrutural subjacente é ainda mais rara. Apresenta-se o caso de 2 crianças em que se estabeleceu o diagnóstico de uma CTA sintomática a uma lesão do tronco cerebral.

**Caso 1:** Menino de 9 anos de idade, acompanhado em consulta de Neurologia por Neurofibromatose tipo 1 (NF1), sob tratamento com Selumetinib. Apresenta, desde os 6 anos, queixas de cefaleia estereotipada, hemicraniana direita, de início súbito e associada a sintomatologia disautonómica ipsilateral: ptose, injeção conjuntival, rubor periorbitário, rinorreia e plenitude auricular. A duração dos episódios é prolongada, havendo uma resposta favorável à Indometacina. A investigação imagiológica permitiu identificar uma lesão do tronco cerebral, de localização bulbomedular, envolvendo o núcleo sensitivo do trigémeo direito e compatível com lesão glial de baixo grau de malignidade.

**Caso 2:** Adolescente de 16 anos de idade, com diagnóstico de NF1 estabelecido aos 3 meses e que, aos 8 anos, inicia queixas de cefaleia hemicraniana esquerda, de intensidade significativa, com várias horas de duração. À dor associam-se lacrimejo, ptose e injeção conjuntival ipsilaterais, tendo apresentado, em alguns episódios, lesões de abrasão cutânea auto-infligida para alívio da dor. A investigação imagiológica permitiu a identificação de um glioma localizado à transição bulbomedular, ligeiramente lateralizado à esquerda. Fez tratamento cirúrgico, quimio e radioterapia, encontrando-se livre de doença há mais de 5 anos, assim como melhorado das queixas de cefaleia.

**Conclusão:** Apesar de ser uma situação extremamente rara em idade pediátrica, os dois casos clínicos são paradigmáticos da relevância do elevado índice de suspeição no diagnóstico de uma CTA secundária. O reconhecimento desta situação é crucial para uma correcta orientação terapêutica, com natural impacto no prognóstico funcional da criança ou do adolescente.

## CC-07 UM ESTRANHO CASO DE APOPLEXIA DA PINEAL NA GRÁVIDA APRESENTANDO-SE COM CEFALEIA ENXAQUECA-LIKE RECORRENTE E DISFUNÇÃO NEUROLÓGICA TRANSITÓRIA

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>, Marlene Saraiva<sup>1</sup>, Inês Freire<sup>2</sup>, Inês Gil<sup>2</sup>, Ana Sofia Correia<sup>1,3</sup>

1-Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-CEDOC - Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A cefaleia é uma queixa comum na gravidez. Os quistos pineais são entidades benignas, geralmente assintomáticas. Quando presentes com hemorragia intraquística (apoplexia pineal), manifestam-se por cefaleia e podem ter consequências catastróficas. Existem alguns casos de apoplexia pineal, mas não durante a gravidez ou com apresentação neurológica focal.

**Caso Clínico:** Múltipara, 41 anos, com antecedentes de HTA e enxaqueca episódica sem menção de aura. Admitida por cefaleia pulsátil, hemicraniana direita, diferente das habituais, de instalação até intensidade máxima em horas, acompanhada de

perturbação visual. À admissão: TA 146/91mmHg. O exame neurológico e a avaliação laboratorial eram normais. A doente ficou internada para vigilância. Verificou-se inicialmente resolução total da cefaleia e da perturbação visual nas primeiras 24h. Contudo, no dia seguinte, a doente acordou com recorrência da sintomatologia e adicionalmente com dormência no hemi-corpo esquerdo, de novo. Ao exame neurológico destacava-se discreta lentificação psicomotora, pronação do membro superior esquerdo, com reflexos mais vivos nesse membro, reflexo cutâneo-plantar esquerdo extensor e hipoestesia do hemi-corpo esquerdo. A fundoscopia era normal. A doente realizou RM-CE urgente que evidenciou hemorragia em glândula pineal quística (apoplexia da pineal). Foi proposto tratamento conservador. Houve nova melhoria da cefaleia e da disfunção neurológica, tendo a doente alta com ajuste da medicação antihipertensiva. Após 1 ano de *follow-up*, mantém-se assintomática. A RM-CE de controlo (6M) encontrava-se sensivelmente sobreponível.

**Conclusão:** A apoplexia pineal é uma condição rara, mas deve ser considerada no diagnóstico diferencial perante cefaleia e disfunção neurológica transitória na gravidez. A cefaleia é a manifestação mais comum desta entidade, embora com apresentações e padrões muito variáveis. Este é o segundo caso-clínico relatado em que a apoplexia se apresenta como cefaleia do tipo migranoso. Por fim, este caso destaca a importância do papel da neuroimagem, sendo a RM o método de excelência durante a gravidez.

## CC-08 UM CASO RARO DE ENXAQUECA OROFACIAL

Beatriz Madureira<sup>1</sup>, Raquel Tojal<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** Segundo a classificação internacional de dor orofacial (2020), a enxaqueca orofacial episódica é caracterizada por uma dor orofacial recorrente, com duração entre 4 a 72 horas, unilateral, com carácter pulsátil, de intensidade moderada a elevada, que agrava com o exercício físico habitual e está associada a náuseas e/ou fotofobia e fonofobia.

**Caso Clínico:** Mulher de 43 anos, com antecedentes pessoais de hipotireoidismo, seguida em consulta de Neurologia por uma dor com 11 anos de evolução, a nível na região da arcadas dentárias superior e inferior à direita, por vezes com irradiação ao território de V1 e V2, em "facada" e por vezes pulsátil, que agravava progressivamente até alcançar intensidade máxima 10/10, com duração entre 48 e 72 horas, associada a náuseas e vômitos.

A doente foi inicialmente seguida em consulta de medicina dentária, altura em que foi submetida a uma extração dentária e a uma desvitalização dentária, sem melhoria da dor. Foi medicada com naproxeno e ciclobenzaprina pelo médico de MGF, com melhoria parcial. Somente após 10 anos desde o início do quadro clínico é que a doente começou a ser seguida em consulta de neurologia.

Ao exame neurológico não apresentava alterações de relevo. Realizou uma RM crânio-encefálica e das articulações temporomandibulares, sem que se identificassem quaisquer alterações de relevo.

A doente foi inicialmente medicada com zolmitriptano em SOS, com resposta parcial a esse fármaco. Substituiu-se esse medicamento pelo eletriptano, com resolução completa das crises álgicas.

**Conclusão:** No caso clínico apresentado, a doente apresentava um quadro álgico que cumpria os critérios de enxaqueca orofacial episódica, o que foi apoiado pela resposta clínica positiva ao eletriptano. A enxaqueca orofacial é uma entidade rara,

cujas apresentações involgar pode levar a procedimentos desnecessários. Desse modo, o correto diagnóstico e tratamento desta patologia apresenta um grande relevo clínico.

## CC-09 AS VÁRIAS FACES DA ENXAQUECA: UM CASO CLÍNICO DE ENXAQUECA FACIAL REFRACTÁRIA

João André Sousa<sup>1</sup>, Isabel Rovisco<sup>1</sup>, Isabel Luzeiro<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** A enxaqueca é a grande imitadora no grupo cefaleias primárias pela prevalência e heterogeneidade da sua apresentação clínica. Um subgrupo típico de doentes com enxaqueca apresenta-se com algia facial. A enxaqueca facial é um desafio diagnóstico sendo frequentemente mal diagnosticada, confundindo-se com outras cefaleias que mais comumente se apresentam com dor facial.

**Caso Clínico:** Mulher de 31 anos com quadro de mais de 10 anos de evolução de dor facial unilateral localizada à região maxilar e mandibular predominantemente direitas que se apresenta sob a forma de crises de elevada intensidade álgica com duração de até 72h, com alodínia. Sem cariz nevrálgico. Associados a foto, fono e osmofobia, bem como náuseas e vômitos. Sem sinais disautónómicos faciais. Sem alterações no exame neurológico. Sem alterações na RM-CE. Sem alterações na avaliação estomatológica. Como tratamento sintomático de crise verifica-se resposta favorável a zolmitriptano 5 mg e metoclopramida 10 mg. Como tratamento profilático, foram experimentados fármacos de diferentes classes farmacológicas em doses terapêuticas que não se revelaram úteis: propranolol, oxitriptano, valproato de sódio, amitriptilina e venlafaxina. O Topiramato, na dose máxima de 100 mg bid, permitiu uma redução de 20 para 10 episódios de dor por mês. A toxina onabotulínica A não trouxe benefício adicional. Já realizou dois tratamentos com Erenumab 70mg com eficácia e redução para 4 crises/mês.

**Conclusão:** A enxaqueca facial pode constituir um desafio não só diagnóstico como também terapêutico, sendo que os novos anticorpos monoclonais parecem também ser eficazes no tratamento desta variante incomum de enxaqueca.

## CC-10 PATOLOGIA TRIGEMINAL NA INFEÇÃO POR HERPES ZÓSTER

André Costa<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>, Andreia Matas<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** O herpes zóster agudo resulta da reativação do vírus varicela zóster (VZV) e pode ter múltiplas manifestações. O herpes zóster oftálmico define-se pelo atingimento do 1º ramo do nervo trigémeo e cursa geralmente com algias e lesões cutâneas características nessa região, podendo associar-se a sequelas a curto e longo-prazo.

**Caso Clínico:** Jovem do sexo masculino, 26 anos, observado no serviço de urgência (SU) por queixas álgicas localizadas à região do ramo maxilar do V par craniano com 3 dias de evolução. Inicialmente, dor descrita como "picada", contínua, intensidade moderada, intensificando-se e adquirindo características nevrálgicas com atingimento do ramo oftálmico. Ao exame objetivo destaca-se hiperémia conjuntival, sem outras particularidades. Medicado sintomaticamente com alívio parcial. Estudo do LCR sem pleocitose. Admitido ao internamento no serviço de Neurologia, objetivando-se no 1º dia lesões compatíveis com pro-



cesso herpético na região nasociliar e frontal esquerda, sendo detetado nesse mesmo dia o VVZ no LCR por reação de polimerase em cadeia. Inicia tratamento com aciclovir endovenoso de 8 em 8 horas na dose de 10mg/kg que cumpriu durante 7 dias, mantendo-se sob tratamento sintomático com carbamazepina e pregabalina. Realizada RM cerebral que revelou alterações compatíveis com processo arterítico, optando-se pelo início de corticoterapia, 1mg/kg/dia em esquema de desmame. Apresentou evolução clínica favorável com evidência de remissão das lesões herpetiformes, mantendo apenas queixas algícas faciais esporádicas.

**Conclusão:** A neuropatia trigeminal dolorosa apresenta-se frequentemente como manifestação prodrômica da infecção aguda pelo VVZ, podendo ser na prática clínica de difícil distinção da neuralgia trigeminal. Por outro lado, o rash típico não é, regra geral, visível aquando do início das queixas algícas. Assim, o reconhecimento deste quadro é fundamental para que se institua a terapêutica adequada o mais precocemente possível de forma a prevenir-se as complicações graves que podem ter origem neste processo infeccioso.

## CC-11 CEFALÉIAS À FLOR DA PELE

**Luís Rufo Costa<sup>1</sup>, Sofia Reis Marques<sup>2</sup>, Andreia Ferreira<sup>2</sup>, Margarida Rodrigues<sup>2</sup>**

1-ULSAM; 2-Hospital de Braga.

**Introdução:** Na classificação Internacional de cefaleias está bem patente a clara distinção clínica entre cefaleias primárias e secundárias. No último caso, o diagnóstico pode ser estabelecido se a queixa estiver em relação temporal com uma determinada entidade nosológica e/ou acompanha a sua evolução (agrava ou melhora de acordo com a história natural da doença). Apesar de as cefaleias secundárias serem epidemiologicamente menos significativas do que as primárias, a sua identificação é de indispensável importância para a correta abordagem do doente.

**Caso Clínico:** Jovem de 35 anos, com antecedentes de politraumatismo no contexto de acidente de viação em 2015, avaliado por cefaleias temporoparietais direitas intensas, de carácter pulsátil, com 3 meses de evolução e progressivamente mais intensas. Sem pródromo, fotofobia ou fonofobia, sem náuseas ou vômitos associados. Agravamento significativo com o esforço, resultando em evicção da prática desportiva. Algum alívio com o repouso e resposta parcial com analgésicos. Associadamente, tinnitus pulsátil. Ao exame neurológico não apresentava alterações, nomeadamente sopros cefálicos ou cervicais audíveis. Pela suspeita de fístula arteriovenosa, foi pedida RM com estudo vascular. Também na primeira observação, pela palidez marcada da pele e mucosas foi pedido estudo analítico urgente. Do estudo realizado, destacou-se anemia grave (hemoglobina de 5,1g/dL) com necessidade de suporte transfusional. Detetada sideropenia grave (ferritina indeseável) por provável défice de absorção, no contexto de enterectomia proximal prévia no contexto de traumatismo abdominal. Após a suplementação de ferro, com resolução das cefaleias em 2 semanas.

**Discussão/Conclusão:** Serve este caso para relembrar a necessidade de excluir causas secundárias sistémicas e a realização de exame físico completo (para além do exame neurológico) numa primeira avaliação do doente com cefaleia. Ainda, salientar o facto da principal queixa limitante das atividades ser a cefaleia e não outra semiologia que frequentemente acompanha as anemias sintomáticas, como a astenia.

## CC-12 METÁSTASE DO CLIVUS COMO CAUSA DE CEFALÉIA DE NOVO NO IDOSO

**Marta Magriço<sup>1</sup>, Alice Avanzo<sup>1</sup>, Tiago Lorga<sup>2</sup>, Luísa Alves<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

**Introdução:** Na população idosa as cefaleias de causa secundária tornam-se mais prevalentes à medida que a idade avança e como tal, uma cefaleia de novo no idoso deve ser motivo de investigação adicional.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de um doente do sexo masculino de 67 anos de idade, com antecedentes de nódulo da próstata em estudo, sem história pessoal de cefaleia, avaliado no serviço de urgência por quadro com cerca de um mês de evolução de cefaleia hemicraniana direita, de intensidade máxima 5/10, tipo pressão, persistente, mas com paroxismos até intensidade de 7/10 e com melhoria com decúbito dorsal. Sem agravamento com manobra de Valsalva. Sem obscurações visuais transitórias. Sem défices focais. Sem alterações ao exame objetivo geral e ao exame neurológico. Realizou TC-CE e TC-cervical sem alterações de relevo. Teve alta encaminhado para consulta de neurologia, medicado com paracetamol 1g em SOS. À reavaliação duas semanas depois em consulta de neurologia, mantinha o quadro de cefaleia previamente descrito e apresentava de novo ao exame neurológico disartria e paresia do XII par direito. Realizou RM-CE que documentou a presença de lesão infiltrativa óssea envolvendo a vertente direita do clivus e basi-esfenóide com extensão ao cêndilo occipital abrangendo o canal do hipoglosso, sugestivo de depósito secundário. Admitiu-se assim, cefaleia hemicraniana secundária a lesão do clivus com extensão ao canal do hipoglosso. Posteriormente, o estudo do nódulo da próstata com recurso a biópsia revelou um adenocarcinoma prostático.

**Conclusão:** O presente caso retrata uma apresentação incomum de doença metastática localizada ao clivus como causa de cefaleia de novo no idoso. Realça-se a necessidade de um elevado grau de suspeição para o diagnóstico de cefaleias de causa secundária na população idosa, com importantes implicações terapêuticas e prognósticas.

## CC-13 SÍNDROME ANTI-FOSFOLÍPIDO E AURA DE ENXAQUECA PROLONGADA

**João Moura<sup>1</sup>, Graziela Carvalheiras<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** O síndrome antifosfolípido (SAF) é uma entidade clínica associada a eventos vasculares venosos ou arteriais. A fenomenologia vascular da enxaqueca e respetiva aura poderá traduzir a associação entre estas entidades.

**Casos Clínicos: Caso 1:** Mulher de 22 anos iniciou hemicoreia direita em 2009. Apresentou positividade para anticorpo anticoagulante lúpico, anticorpo anticardiolipina IgG e anticorpo b2-glicoproteína IgG em 2 ocasiões separadas por 3 meses e RM normal. Iniciou tratamento com antiagregação plaquetária, tendo resolvido a coreia em 4 semanas. Passados cinco anos teve um episódio de cefaleia hemicraniana, pulsátil, acompanhada por alterações visuais descritas como pontos cintilantes presentes em ambos os campos visuais. A cefaleia cedia ao paracetamol, mas as alterações visuais produtivas (provável aura visual) mantinham-se durante uma semana. A RM com difusão foi novamente normal. Manteve aspirina e não se verificaram eventos trombóticos. Engravidou sob hipocoagulação com

HBPM profilática, sem intercorrências. Após o puerpério retomou antiagregação plaquetária.

**Caso 2:** Mulher de 19 anos, com antecedentes de asma e dermatite atópica, iniciou pontos luminosos no campo visual direito com duração de dois dias, com início ao acordar, acompanhado por cefaleias intensas, hemicranianas direitas, pulsáteis e com fotofobia. Três dias depois a doente refere falta de força na perna direita, com duração de um dia. Dois anos antes teve um episódio semelhante. A RM era normal e mostrou-se positividade para anticorpo b2-glicoproteína IgG, persistente 3 meses depois. Não cumpria critério clínico de síndrome anti-fosfolípido para que fosse iniciada terapêutica.

**Conclusão:** Estes casos ilustram aura de enxaqueca prolongada associada anticorpos anti-fosfolípidos. A presença de anticorpo b2-glicoproteína IgG é mais comum em populações com enxaqueca com aura, tendo esta até sido proposta como critério clínico definidor de SAF. Considerando o risco cerebrovascular associado a ambas as condições, mais estudos são necessários para esclarecer estes achados e respetivas implicações.

## CC-14 CEFALEIA EM SALVAS – UM QUADRO CLÍNICO ATÍPICO

Rita Pinheiro<sup>1</sup>, João Peres<sup>1</sup>, Raquel Tojal<sup>1</sup>, Elsa Parreira<sup>1</sup>  
1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca.

**Introdução:** Os sintomas autonómicos são uma das características das cefaleias trigemino-autonómicas. Na cefaleia em salvas, a ativação parassimpática é responsável pelo lacrimejo, injeção conjuntival e rinorreia, enquanto que o defeito simpático origina miose e ptose. A patogenia destas manifestações não se encontra completamente esclarecida, podendo existir sintomas atípicos.

**Caso Clínico:** Mulher de 86 anos, com múltiplos fatores de risco vascular e patologia osteoarticular degenerativa, inicia cefaleia supraorbitária direita, após queda com traumatismo da região frontal ipsilateral ocorrido 2 semanas antes. A cefaleia era diária, com ritmo circadiano, cujo carácter era difícil de definir, intensa, e com duração aproximada de 50-60 minutos, período durante o qual não se encontrava agitada. Concomitantemente descrevia alteração visual monocular direita que caracterizava como sensação de visão turva, e em algumas ocasiões com visualização de formas coloridas. Durante o internamento manteve os episódios descritos, constatando-se que eram acompanhados por midríase do olho direito, sem outros sinais disautonómicos. Foram excluídas causas de cefaleia secundária. Admitiu-se a hipótese diagnóstica de cefaleia em salvas e foi iniciada terapêutica profilática com verapamil. Verificou-se uma melhoria significativa do quadro, apresentando um mês após a alta, apenas 2 episódios com boa resposta ao oxigénio em alto débito.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de provável cefaleia em salvas com algumas manifestações incomuns, nomeadamente

no que concerne aos sintomas disautonómicos. A idade de início, a instalação após traumatismo, o comportamento durante a crise, as manifestações visuais sugestivas de aura e a midríase, são algumas das atipias neste caso. No entanto, as características da dor, o seu ritmo circadiano e a resposta a terapêutica sugerem este diagnóstico. Existem descrições de casos acompanhados de midríase, sendo a ativação do sistema nervoso simpático proposta como possível etiologia. Pretendemos com este caso evidenciar esta complexa entidade, cuja fisiopatologia não está ainda completamente compreendida.

## CC-15 NEURALGIA DO TRIGÉMEO SECUNDÁRIA A AVC VERTEBROBASILAR

Sofia Reis Marques<sup>1</sup>, Joana Ferreira Pinto<sup>1</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Margarida Lopes<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga

**Introdução:** A neuralgia do trigémeo secundária surge tipicamente em idades mais jovens do que a doença clássica e deve-se, frequentemente, a esclerose múltipla ou tumores da fossa posterior, sendo o AVC em território vertebrobasilar uma causa rara.

**Caso Clínico:** Doente de 82 anos, com múltiplos fatores de risco vasculares e AVC isquémico lacunar prévio, antiagregada com clopidogrel, recorre a uma urgência por déficit motor esquerdo súbito. Apresentava paresia braquiofacial esquerda e hipostesia da hemiface esquerda. A TC excluiu lesões hemorrágicas e não evidenciou lesões isquémicas agudas. A angio TC mostrou oclusão dos segmentos V2 terminal/V3 da artéria vertebral esquerda. A doente foi internada sob antiagregação dupla e estatina em alta dose. Durante o internamento, verbalizou queixas de dor moderada na hemiface esquerda, em “moedeira”, mas com períodos de agravamento, com alteração do carácter para fisgada. Excluiu-se arterite de células gigantes pois estavam ausentes sintomas constitucionais, claudicação mandibular ou alteração da visão e apresentava velocidade de sedimentação normal e eco-Doppler das artérias temporais sem sinal do halo. Com vista à investigação etiológica do AVC, realizou RM que mostrou hipsinal em T2/FLAIR e restrição à difusão a envolver o pedúnculo cerebeloso inferior e núcleo espinal do nervo trigémeo esquerdos. A angio RM revelou hematoma intramural em contexto de disseção do segmento V4 esquerdo e excluiu conflito neurovascular. A doente foi medicada com 1800mg/dia de gabapentina, com melhoria sintomática.

**Discussão/Conclusão:** Lesões isquémicas envolvendo o trato espinal ou o núcleo do trigémeo nos níveis inferiores do bulbo raquidiano são uma causa de dor central pós-AVC. Ocasionalmente podem estar cumpridos critérios para diagnóstico de neuralgia do trigémeo secundária atribuída a outra causa, que não esclerose múltipla ou lesão ocupando espaço, de acordo com a classificação internacional de cefaleias.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DA REUNIÃO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALÉIAS 2021

Afonso Morgadinho	CO-08	João Moura	CC-13
Alice Avanzo	CC-12	João Paulo Gabriel	CO-05
Ana Graça Velon	CO-02; CC-05; CC-10	João Peres	CC-14
Ana João Marques	CO-02; CC-02; CC-05; CO-05; CO-07; CC-10	José Bandeira Costa	CO-16
Ana Luísa Rocha	CO-04	José Cabral	CO-23
Ana Sofia Correia	CC-07	Leonor Rebordão	CO-16
André Caetano	CO-21; CO-22	Liliana Pereira	CO-06; CO-08; CO-19
André Costa	CO-02; CC-05; CO-05; CO-07; CC-10	Luís Costa	CO-20
André Pinho	CO-21; CO-22	Luís Marques	CO-23
Andreia Costa	CO-03; CO-04	Luís Rufo Costa	CC-11
Andreia Ferreira	CC-11; CC-15; CO-17	Luísa Alves	CC-12
Andreia Matas	CO-02; CC-10	Madalena Pinto	CO-03; CO-04
Andreia Veiga	CO-02; CO-05; CO-07	Madalena Plácido	CO-06
Ângela Abreu	CO-13	Manuel Salavisa	CO-21; CO-22
Bárbara Martins	CO-03; CO-04	Marco Fernandes	CO-21; CO-22
Beatriz Madureira	CC-08	Margarida Lopes	CC-15; CO-17; CO-20
Bruna Meira	CO-21; CO-22	Margarida Rodrigues	CC-11
Cândida Barroso	CC-03	Maria Isabel Martins Vidal	CC-04; CO-09
Carla Reizinho	CO-23	Marlene Saraiva	CC-07; CO-21; CO-22
Carlos Andrade	CO-18	Marli Vitorino	CO-09
Carlos Correia	CO-18	Marta Magriço	CC-12; CO-21; CO-22; CO-23
Carolina Azoia	CC-02	Michel Mendes	CO-05; CO-07
Catarina Caldeiras	CO-03; CO-04	Miguel Miranda	CO-23
Catarina Fernandes	CO-15	Miguel Rodrigues	CO-08
Conceição Robalo	CC-06	Miguel Seródio	CO-22
Diana Alves	CO-08; CO-19	Miguel Viana Baptista	CO-21; CO-22
Diogo Damas	CO-15	Pedro Abreu	CO-03; CO-04
Diogo Pereira	CO-05; CO-07	Pedro Alves	CC-04; CO-09
Elisa Martins Silva	CO-08	Pedro Coelho	CC-01
Elisa Silva	CO-19	Pedro Guimarães	CC-02
Elsa Parreira	CO-06; CO-10; CO-12; CO-13; CC-14; CO-16	Pedro Ribeiro Da Cunha	CO-23
Ernestina Santos	CC-13	Rafael Jesus	CC-02
Filipa Serrazina	CO-21; CO-22	Rafaela Costa	CO-03; CO-04
Filipe Palavra	CC-06	Raquel Gil-Gouveia	CO-06; CO-10; CO-11; CO-12; CO-14
Gilda Nunes	CC-03	Raquel Tojal	CC-08; CC-14
Gisela Carneiro	CO-20	Renato Oliveira	CO-06; CO-11; CO-12
Gonçalo Bonifácio	CO-11	Ricardo Almendra	CO-02; CO-05; CO-07; CC-10
Gonçalo Cabral	CO-07; CO-21; CO-22	Rita Pinheiro	CO-10; CO-13; CC-14; CO-16
Gonçalo V Bonifácio	CO-10; CO-14	Rita Raimundo	CC-02
Gonçalo Videira	CO-18	Rita Ventura	CO-21; CO-22
Graziela Carvalheiras	CC-13	Rui Pedro Pais	CC-06
Helena Gens	CO-15	Sara Duarte	CO-18
Henrique Nascimento	CO-18	Sara Machado	CO-06
Inês Carrilho	CO-01	Sara Varanda	CC-15; CO-17; CO-20
Inês Carvalho	CO-15	Sérgio Figueiredo	CO-23
Inês Freire	CC-07	Sofia Cupertino De Carvalho	CO-11
Inês Gil	CC-07	Sofia Delgado	CO-23
Isabel Conceição	CC-04	Sofia Lopes	CO-17; CO-20
Isabel Luzeiro	CC-09; CO-15	Sofia Marques	CO-17
Isabel Pavão Martins	CC-01; CC-04; CO-09	Sofia Reis Marques	CC-11; CC-15
Isabel Rovisco	CC-09	Sónia Batista	CC-09
Joana Afonso Ribeiro	CC-06	Sónia Costa	CC-03
Joana Amaral	CC-06	Tiago Jesus	CC-03
Joana Ferreira Pinto	CC-15	Tiago Lorga	CC-12
Joana Fonte	CO-01	Vanessa Oliveira	CO-05; CO-07
Joana Guimarães	CO-03	Vânia Almeida	CC-03
João André Sousa	CC-09		
João Morgadinho	CO-19		

# 36.º CONGRESSO NACIONAL DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROCIRURGIA

Porto | 9 a 11 Setembro 2021

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 LONG-TERM OUTCOME OF REDO DISCECTOMY FOR RECURRENT LUMBAR DISC HERNIATIONS

Marisa Cunha<sup>1,2</sup>, Daniela Basto<sup>2</sup>, Pedro Santos Silva<sup>1,2</sup>, Rui Vaz<sup>1,2</sup>, Paulo Pereira<sup>1,2</sup>

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

**Purpose:** Recurrent lumbar disc herniation (RLDH) is an important cause of morbidity, loss of quality of life and healthcare costs. The goal of this investigation is to assess surgical outcomes and their predictors in patients who underwent revision discectomy for RLDH, with a minimum follow-up of ten years, to shed light on the best treatment to offer to these patients.

**Methods:** Patients who underwent revision discectomy to treat RLDH between 2004 and 2011 in our Department were enrolled. Demographic, clinical, and surgical data were collected. The need of third intervention for RLDH was the primary outcome. Patient's satisfaction, Core Outcome Measures Index, Oswestry Disability Index, and EuroQoL-5D scores were also evaluated.

**Results:** This study includes 57 patients, with a mean follow-up time of 143 months [114-199]. In this period, a third intervention was needed in 29.8% (n=17) of patients. Most recurrences took place in the first 2 years after the second surgery (58.8%, n=10) and the risk of needing a third surgery decreased over time. After 5 years, the probability of not having surgery for recurrence was 72% [CI 95%: 61-85%], with a tendency to stabilize after that. An interval between the first discectomy and the surgery for recurrence shorter than 7.6 months was identified as a predictor for a second recurrence.

**Conclusion:** The risk of needing a third surgery seems to stabilize after five years. Patients with an early recurrence after the first discectomy seem to have a higher risk of a new recurrence, so an arthrodesis might be worth considering

**Palavras-chave:** recurrent lumbar disc herniation, lumbar discectomy, revision discectomy, surgery outcome, reoperation.

### CO-02 ASSESSMENT OF FUNCTIONAL OUTCOME PREDICTORS IN PATIENTS UNDERGOING LUMBAR INTERBODY FUSION

Renata Marques<sup>1</sup>, Sara Gomes<sup>2</sup>, João Nogueira<sup>1</sup>, Nubélio Duarte<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga; 2-Universidade do Minho

**Objectives:** Lumbar interbody fusion is a surgical modality performed in selected patients with low back pain. We aim to

evaluate the main predictors of functional outcome improvement in patients submitted to lumbar interbody fusion.

**Methods:** A sample of 33 patients referred for lumbar interbody fusion at the Neurosurgery Department of Hospital de Braga between 2017 and 2020 was selected. The Oswestry Disability Index (ODI) functional assessment scale was applied before and after surgery to these patients. Data related to medical history and surgery details were collected in the clinical process of the patients.

**Results:** In our cohort, functional improvement (pre-surgery ODI - post-surgery ODI) averaged  $34.4 \pm 23$  points, suggesting robust surgical efficacy. We find patients with severe disability or worse to display relevant amelioration of their functional scores ( $p < 0.0001$ ), suggesting that these can benefit from lumbar interbody fusion surgery. The female gender ( $p = 0.007$ ) predicts a better outcome, which was surprising as no sex differences in lumbar fusion outcomes have been reported. The rapid return to the activities of daily living ( $p = 0.001$ ) and to work ( $p = 0.002$ ) were positive predictors of post-surgical functional improvement. Conversely, early symptom recurrence ( $p = 0.015$ ) and need for revision surgery ( $p = 0.032$ ) were found to be negative predictors of post-surgical functional outcome. The underlying pathology that led to surgical referral and the surgical modality did not affect the functional outcome in our patient cohort. Patients with several previous lumbar surgeries had similar improvement to those who had never been operated.

**Conclusion:** Severely disabled patients submitted to lumbar interbody fusion showed significant functional improvement, regardless of the pathology that led to the surgery or the existence of previous lumbar surgeries. Additionally, the ability to return to an active life immediately after surgery predicted a sustained functional improvement.

### CO-03 OS RESULTADOS REPORTADOS PELOS DOENTES APÓS CIRURGIAS RAQUIDIANAS SÃO INFLUENCIADOS PELA COMPARAÇÃO COM OS VALORES PRÉ-OPERATÓRIOS? - UM ESTUDO RANDOMIZADO CONTROLADO

Pedro Valente Aguiar<sup>1,2</sup>, Pedro Dos Santos Silva<sup>1,2</sup>, Rui Vaz<sup>1,2,3</sup>, Paulo Pereira<sup>1,2,3</sup>

1-Centro Hospitalar Universidade São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Centro de Neurociências, Hospital da CUF, Porto.

**Objetivos:** As PROM (*Patient-reported outcome measures*) são fundamentais na prática clínica atual permitindo uma



avaliação dos resultados médico-cirúrgicos do ponto de vista do doente. Porém, o viés de memória no preenchimento dos questionários pode condicionar a interpretação adequada dos resultados. Neste trabalho pretendemos avaliar o impacto do viés de memória nas PROM de doentes submetidos a cirurgia por patologia degenerativa cervical e lombar.

**Métodos:** Este estudo randomizado controlado incluiu todos os doentes submetidos no nosso Serviço a cirurgia por patologia degenerativa lombar e cervical entre janeiro de 2019 e abril de 2020. Ao grupo de intervenção forneceram-se questionários pós-operatórios incluindo as respostas obtidas no pré-operatório e ao grupo de controlo enviaram-se os mesmos questionários sem qualquer informação sobre as respostas dadas no pré-operatório.

O objetivo primário foi a média do resultado obtido no COMI (*Core Outcome Measures Index*) pós-operatório lombar e cervical.

**Resultados:** Obtiveram-se respetivamente respostas de 81 (44 no grupo de intervenção) e 68 (30 do grupo de intervenção) doentes com patologia lombar e cervical totalizando 149 doentes, dos quais 89 (59,8%) do sexo feminino, com idade mediana de 58 anos.

Os grupos de intervenção e controlo apresentaram características clínicas e resultados pré-operatórios semelhantes. No pós-operatório a média do COMI foi 4,4 no grupo de intervenção e 5,48 no grupo controlo ( $p=0,024$ ). Esta diferença global decorreu dos resultados dos doentes submetidos a cirurgia cervical, onde as médias pós-operatórias do COMI foram de 3,7 e 5,6 nos grupos intervenção e controlo respetivamente ( $p=0,009$ ). Não houve diferença entre grupos nos doentes submetidos a cirurgia lombar.

**Conclusão:** Os doentes submetidos a cirurgia cervical com acesso aos questionários pré-operatórios reportaram melhores resultados clínicos após a cirurgia. Apesar de as PROM serem instrumentos importantes para avaliação independente dos resultados cirúrgicos a forma ideal da sua aplicação necessita investigação adicional.

### CO-04 AN MRI-BASED ANALYSIS OF DEGENERATIVE DISK CHANGES IN PATIENTS SUBMITTED TO SURGERY FOR SPINAL INTRADURAL TUMORS WITH DIFFERENT APPROACHES: A COMPARISON OF PRE AND POST-OPERATIVE FINDINGS

Anita Trigueira<sup>1</sup>, Manuel Gonçalves<sup>1,2</sup>, Paulo Pereira<sup>1,2</sup>, Rui Vaz<sup>1,2</sup>, Pedro Alberto Silva<sup>1,2</sup>

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Centro Hospitalar e Universitário do Porto.

**Background:** Degenerative disk disease has been described in the context of postoperative cervical and lumbar decompression procedures, but a scarcity of studies about spinal degenerative changes after intradural tumor surgeries remains.

**Objective:** To describe the frequency and the distribution of degenerative disk disease (DDD) through MRI analysis in patients submitted to intradural spine surgery for tumor removal.

**Methods:** Spinal MRI before and after surgery for removal of intradural extramedullary and intramedullary tumors in patients operated in our center between 29/07/2008 and 30/05/2019 were retrospectively analyzed using the Modified Pfirrmann Grading System (MPGS). Variations were correlated with additional variables, such as age at surgery, time elapsed to last follow-up, number of operated spinal levels, surgical approach,

instrumentation and use of radiotherapy.

**Results:** A total of 66 patients were included in our study, 39 female and 27 male. The median age at time of surgery was 48 years (range 3-83), and the median follow-up time was 4.6 years. The median number of levels operated was 2 (1-9).

Comparatively, MPGS grading of disks of the same category yielded a significantly higher mean value at follow-up cases in all pairs of disks evaluated (+0.22 to +0.57 on average).

A statistically significant positive correlation was found between time after surgery and disk degeneration for caudal limit disks ( $p = 0.007$ ), and also between the number of intervened levels and MPGS variation for caudal adjacent disks ( $p = 0.013$ ). There was a trend towards a negative correlation between age at surgery and disk degenerative progression, significant for inner disks ( $r = -0.347$ ,  $p = 0.020$ ).

**Conclusion:** Even if relatively modest, there is an undeniable progression of disk degeneration in all groups of disks evaluated after surgery for spinal intradural lesions.

### CO-05 FRATURAS TRAUMÁTICAS TIPO A3: FIXAÇÃO TRANSPEDICULAR VS CIFOPLASTIA?

Énia Sousa<sup>1</sup>, Catarina Barreira<sup>1</sup>, Cícero Silveira<sup>1</sup>, Ricardo Pestana<sup>1</sup>, Gil Bebiano<sup>1</sup>, Pedro Lima<sup>1</sup>

1-Hospital Central do Funchal.

**Introdução:** As fraturas da coluna são lesões músculo-esqueléticas comuns. Dada a frequência, e potencial severidade destas lesões, é imperativo que se apliquem métodos de tratamento eficazes e seguros. As técnicas minimamente invasivas de reconstrução vertebral com cimento foram inicialmente utilizadas para tratamento de fraturas osteoporóticas, mas nos últimos anos têm sido utilizadas também em fraturas traumáticas.

**Objetivos:** Este estudo observacional retrospectivo pretende mostrar que, em doentes com fraturas tipo A3 da classificação da AO Spine, as técnicas minimamente invasivas de reconstrução vertebral com “cimento” não são inferiores na sua eficácia e segurança em comparação com as técnicas de fixação com parafusos transpediculares e barras.

**Métodos:** Foram colhidos retrospectivamente os dados dos doentes com fraturas traumáticas tipo A3 tratados por cifoplastia ou por fixação transpedicular entre Janeiro de 2012 e Março de 2020, obtendo-se duas coortes com 10 e 9 doentes respetivamente. Foi avaliada a eficácia do tratamento cirúrgico a nível da dor medido através da escala da VAS pré e pós-operatória, taxa de complicações, correção da deformidade angular medida através da correção pós-operatória do ângulo de Cobb e número de dias de internamento.

**Resultados:** Neste estudo a cifoplastia mostrou-se superior à fixação com parafusos transpediculares e barras no tratamento da dor possibilitando a redução de analgesia e descação para analgésicos não-opioides, bem como na redução do número de dias de internamento, sem aumentar a taxa de complicações. A correção pós-operatória do ângulo de Cobb foi de 5.11 (+/- 3.41) para a fixação com parafusos e barras e 2.5 (+/- 3.17) para a cifoplastia, mas estes valores não são clinicamente nem estatisticamente significativos.

**Conclusão:** As técnicas de cifoplastia podem representar uma alternativa à fixação com parafusos e barras nas fraturas tipo A3 resultando em redução da dor pós-operatória e menos dias de internamento.

## CO-06 GLIA – O NOVO STANDARD DA REFERENCIAÇÃO DE PATOLOGIA LOMBAR CRÓNICA

Filipe Vaz Da Silva<sup>1</sup>, Tiago Costa<sup>1</sup>, Vasco Sá Pinto<sup>1</sup>, Sérgio Sousa<sup>1</sup>, Armindo Picão Fernandes<sup>1</sup>, Joaquim Reis<sup>1</sup>, Alfredo Calheiros<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar e Universitário do Porto.

A lombalgia crónica afeta cerca de 540 milhões de pessoas em todo o mundo, sendo esta a principal causa de incapacidade ajustada aos anos de vida. Em Portugal estima-se que a lombalgia crónica afete cerca de 40% da população (4.2 milhões de pessoas), condicionando absentismo laboral em 20% desses doentes (845 mil pessoas), representando um encargo financeiro de aproximadamente 3% do PIB.

Em média cerca de 60% das consultas externas anuais de Neurocirurgia devem-se a patologia degenerativa da coluna lombar e 70% dos doentes não requer tratamento cirúrgico. Como tal, o dispêndio de tempo, de gastos relacionados com a mão de obra desnecessária, de exames complementares realizados e deslocações fúteis, pelo médico e/ou doente, é extremamente avultado.

O projeto GLIA foi criado com o objetivo de otimizar o tratamento conservador e cirúrgico dos doentes com patologia degenerativa da coluna lombar, racionalizando os recursos temporais, económicos e ambientais, de forma gratuita, suportada pelo Serviço Nacional de Saúde e com apoio da Ordem dos Médicos.

Aproveitando os benefícios da telemedicina, é realizada teleconsulta entre o médico de Medicina Geral e Familiar e uma equipa multidisciplinar intra-hospitalar, constituída por Neurocirurgia e outros profissionais de saúde, sempre que pertinente, após solicitação através de um software criado especificamente para o efeito, sem descurar a avaliação presencial do doente mais atempadamente, sempre que necessário.

Atualmente encontra-se em execução um ensaio piloto, com alguns resultados iniciais bastante encorajadores.

Pretende-se reduzir o tempo de espera para nova consulta, cirurgia e incapacidade associada a esta patologia através de uma orientação diagnóstica e terapêutica mais assertiva e eficiente. A expansão do projeto a outras patologias neurocirúrgicas e não neurocirúrgicas e a todo o país é uma possibilidade real.

O projeto GLIA será uma mudança cirúrgica na nossa prática que condicionará um salto gigante para a saúde em Portugal.

## CO-07 SPINAL CORD INJURY REPAIR: IS ROFLUMILAST THE ANSWER? A PRE-CLINICAL STUDY

Carla Sousa<sup>1,2,4</sup>, Rui Lima<sup>1</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>2</sup>, Richard G. Fessler<sup>3</sup>, Nuno Silva<sup>1</sup>

1-Life and Health Sciences Research Institute; 2-Hospital Garcia de Orta; 3-Rush University Medical Center, Chicago; 4-Universidade do Minho.

Spinal cord injury (SCI) is a devastating condition and a serious public health problem, which frequently results in long lasting locomotor, sensory and autonomic impairments.

The failure of axons to regenerate after spinal cord injury remains one of the greatest challenges facing both medicine and neuroscience. The initial mechanical trauma is followed by a damaging secondary injury cascade, creating a hostile micro-environment, which not only is non permissive for regeneration but also leads to further damage.

One of the most promising treatments for promoting axonal regeneration include maintaining levels of cyclic adenosine

monophosphate (cyclic AMP), by a specifically PDE4 inhibitor expressed in neural tissues. So, in our study, we evaluated the therapeutic effect of a PDE4 inhibitor, Roflumilast (ROF; already FDA approved drug for obstructive pulmonary disease). ROF therapy was tested in a thoracic contusion rat model. Surgical procedures (laminectomy and contusion) were performed under sterile conditions and animals were randomly treated either with Roflumilast or a saline solution. All data collection was obtained blindly to the treatment group and all procedures were carried out in accordance to EU directive 2010/63/EU and were approved by the ethical committee in life and health sciences (ID: SECVS116/2016, University of Minho).

The treatment was effective on neurological recovery. Treated animals presented significant improvements on gross and fine motor functions. Eight weeks following contusion, these animals with signs of paraplegia demonstrated a great recovery by achieving weight supported. The histological assessment revealed a significant decrease of spinal cord cavity size, as well as higher neuronal survival on treated animals.

Overall, Roflumilast treatment promotes functional recovery in a severe thoracic contusion injury model and may be a promising drug for SCI treatment.

## CO-08 ACESSO MINIMAMENTE INVASIVO PARA REMOÇÃO DE TUMOR RAQUIDIANO INTRADURAL EXTRAMEDULAR – VÍDEO CIRÚRGICO.

Pedro Santos Silva<sup>1</sup>, Manuel Pinto<sup>1</sup>, Rui Vaz<sup>1</sup>, Paulo Pereira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário São João.

**Introdução:** O acesso tradicional para remoção de tumores intradurais raquidianos baseia-se em laminectomias ou laminoplastias. O acesso minimamente invasivo (MIS) a estas lesões tem vindo a ser utilizado, apresentamos um caso ilustrativo com um vídeo cirúrgico desta abordagem.

**Caso Clínico:** Doente com antecedentes de PLIF L4-L5 há 25 anos, apresentava quadro de claudicação neurogênea da marcha com 2 anos de evolução e défice grau 4 de flexão da coxa esquerda. O estudo imagiológico revelou um tumor intradural extramedular anterior, centrado em L2-L3, com compressão da cauda equina, adicionalmente doença do nível adjacente com espondilolistese L3-L4 grau 2, com estenose central Schizas C. Decidido tratamento em dois tempos cirúrgicos iniciando-se com remoção tumoral, seguida de OLIF L3-L4.

Com o vídeo cirúrgico são discutidos os aspectos técnicos da remoção tumoral por acesso minimamente invasivo. Foi utilizado acesso unilateral com retractor tubular e hemilaminectomia de L2. O acesso permitiu acesso bilateral ao canal vertebral e a toda extensão longitudinal da lesão, assim como duroplastia com sutura contínua no encerramento. Foi utilizada monitorização neurofisiológica intraoperatória com preservação de radícula em passagem aderente ao tumor.

A doente não apresentou agravamento clínico com a cirurgia, a remoção foi macroscopicamente completa e o resultado anatomo-patológico foi ependimoma.

**Conclusão:** A remoção destas lesões com acesso MIS é possível e eficaz. Existem benefícios teóricos da preservação óssea, ligamentar e muscular no acesso, que podem ser úteis na recuperação inicial e na estabilidade segmentar a longo prazo, em doentes que habitualmente têm longas esperanças de vida.

## CO-09 ESPONDILODISCÍTE TUBERCULOSA: DESCOMPRESSÃO E CORRECÇÃO DE DEFORMAÇÃO COM ABORDAGEM CIRÚRGICA POSTERIOR – CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Francisco Rebelo<sup>1</sup>, Bernardo De Smet<sup>1</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Teresa Morais Pinheiro<sup>1</sup>, Lino Fonseca<sup>1</sup>, Pedro Roque<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** A espondilodiscíte tuberculosa (ET) constitui a manifestação extrapulmonar mais comum da tuberculose, cursando com colapso vertebral e consequente deformação cifótica, compressão medular e compromisso neurológico em 10-20% dos doentes. Os tuberculostáticos, apesar de serem o tratamento primário, não impedem a progressão da deformação espinhal. A abordagem cirúrgica de 360 graus é considerada a mais adequada, no entanto, a sua indicação permanece controversa.

**Caso Clínico:** Mulher, 42 anos, paquistanesa, sem antecedentes relevantes, apresentou-se com quadro clínico de lombalgia de características mecânicas com 2 anos de evolução, associado a quadro consumptivo sistémico. Nos 10 dias anteriores à ida ao hospital, desenvolveu diminuição da força e da sensibilidade dos membros inferiores, incapacidade para a marcha, retenção urinária e obstipação. Ao exame neurológico, com paraparésia de grau 3/5 espástica, hipostesia com nível de sensibilidade em D11/D12 e sinais piramidais associados. A TC e RM-CL evidenciaram espondilodiscíte centrada a D11-D12, com fratura patológica e colapso vertebral de D12, a determinar deformação cifótica com recuo do muro posterior e consequente compressão medular. Adicionalmente observou-se abscesso intervertebral (D11/D12) e paravertebral esquerdo (L2), com extensão intervertebral e muscular. Realizou-se fixação transpedicular percutânea de D9 a L3 com correcção da deformação cifótica e laminectomia de D12 com abordagem tubular. A análise microbiológica do material colhido identificou *Mycobacterium tuberculosis*. Obteve-se uma correcção da deformação cifótica e aumento do calibre raquidiano, com recuperação neurológica. Iniciou terapêutica tuberculostática e foi integrada em programa de reabilitação física.

**Discussão:** Embora seja rara nos países desenvolvidos, a globalização incumbe conhecer a história natural, diagnóstico e tratamento cirúrgico da ET ao neurocirurgião. Existem diversas abordagens cirúrgicas descritas com diferentes vantagens e desvantagens. Expõe-se uma boa correcção cirúrgica da deformação cifótica e descompressão neurológica, com recurso a abordagem posterior apenas.

## CO-10 SUTURECTOMIA ALARGADA ENDOSCÓPICA NA RESOLUÇÃO DE ESCAFOCEFALIAS – A EXPERIÊNCIA INICIAL DE UM SERVIÇO

Rúben Cardoso<sup>1</sup>, José Gustavo Bento Soares<sup>1</sup>, José Augusto F. M. Costa<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Hospital Pediátrico.

**Objectivos:** Apresentação de resultados da técnica cirúrgica “suturectomia alargada endoscópica”, iniciada recentemente no nosso serviço, na correcção de craniossinostoses sagitais. Reflectir sobre as suas mais valias, limitações e desafios.

**Métodos:** Apresentação dos primeiros 6 casos de correcção endoscópica de escafocefalias, no nosso serviço. Seguimento

em consulta ao longo de, pelo menos, 1 ano, com avaliação de algumas variáveis. Foi igualmente apurado o grau de satisfação dos pais, bem como as suas principais preocupações durante este processo.

**Resultado:** A correcção endoscópica das craniossinostoses foi feita recorrendo a uma variante técnica da suturectomia endoscópica habitual. Foi feito seguimento seriado com aumento progressivo do tempo entre consultas. Em cada uma delas, foi avaliado o perímetro cefálico das crianças, a progressão da ossificação, as modificações conformacionais face ao pré-operatório, o estado da ferida cirúrgica e a adaptabilidade da ortótese externa adaptada. Os resultados estéticos em todos os casos foram francamente satisfatórios, notando-se significativa melhoria na conformação craniana logo na consulta ao final do primeiro mês pós-operatório. Não se registaram complicações de relevo.

**Conclusão:** Os benefícios da utilização do endoscópio na resolução de craniossinostoses têm sido documentados nas últimas décadas, apresentando benefícios inegáveis face às técnicas cirúrgicas “abertas” normalmente utilizadas. A suturectomia endoscópica alargada tem-se revelado uma boa arma no nosso arsenal terapêutico, sendo os resultados altamente satisfatórios, sem registo de complicações relevantes até ao momento.

## CO-11 SPINAL DYSRAPHISM AND TETHERED CORD SYNDROME - SURGICAL OUTCOME AND PREDICTORS IN A PEDIATRIC POPULATION

João Páscoa Pinheiro<sup>1</sup>, José Gustavo Bento Soares<sup>2</sup>, José Augusto Costa<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Hospital Pediátrico de Coimbra.

**Objectives:** The authors retrospectively reviewed 17 consecutive children from one single center with tethered cord syndrome (TCS) treated surgically between 2010 and 2018.

**Methods:** Children were eligible if they had a diagnosis of TCS and underwent detethering surgery. Descriptive and correlation analysis was performed using the program SPSS version 23.0. A *p* value of 0.05 was defined as indicative of statistical significance.

**Results:** We included 12 male and 5 female patients. The mean age at diagnosis was 1,1±5,32 years old while the mean age at detethering surgery was 5±2,52 years old. The mean follow-up period was 5,8±3,45 years. Fifteen children had closed spinal dysraphisms (SD) while two patients had a previous meningocele repair. The tethering pathologies identified were spinal cord lipoma (50%), filum abnormalities (27,8%), dermal sinus tract (16,7%) and split cord malformation (5,6%). The conus was low lying (L3 or below) in 88.2% of the patients and a syrinx or central dilation channel were present in four children. The most common neurological finding at diagnosis was neurogenic bladder (64,7%) followed by motor weakness or gait disturbance (58,9%).

Ten out of 14 children (71,6%) who had preoperative neurological deficits were noted to improve post-operatively. Five patients underwent revision untethering surgery and 4 of them show improvement in the neurological deficits. Three detethering procedures (17,6%) were complicated by cerebrospinal fluid leak. A binary logistic regression analysis show that lipomas, long-term symptoms and late surgery could predict less rates of neurological improvement.

**Conclusion:** In patients with TCS related to SD, detethering surgery should be performed early in order to improve motor weakness and gait disturbance. Urinary bladder dysfunction is a common preoperative symptom that usually remains after surgery.

## CO-12 CRANIOTOMIA EMERGENTE PARA EVACUAÇÃO DE HEMORRAGIA INTRAPARENQUIMATOSA EM RECÉM NASCIDO

Maria João Machado<sup>1</sup>, Pedro Ribeiro<sup>1</sup>, Hugo Pereira<sup>1</sup>, João Nogueira<sup>1</sup>, Afonso Almeida Pinto<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga.

**Objectivos:** Descrever o caso de uma recém nascido de 5 dias submetido a craniotomia emergente para evacuação de hemorragia intraparenquimatosa com origem em provável embolia placentar

**Métodos e Resultados:** Descrevemos o caso de um recém nascido de termo, nascido por parto eutócito após gravidez viagiada e sem intercorrências. Ecografias fetais sem alterações. Apgar 10/10/10. Em D1 de vida notada hipotonia axial ligeira, palidez cutânea e dificuldade alimentar. Nesse sentido realizou em D5 de vida ecografia transfontanelar seguida de RM-CE que revelaram hematoma intraparenquimatoso temporal esquerdo com 7cm de maior diâmetro, com ruptura para o espaço subdural com hematoma subdural agudo a condicionar desvio das estruturas da linha média marcado; adicionalmente 2 pequenas lesões isquémicas temporal e occipital direitas. À observação inicial por Neurocirurgia apresentava-se hipotónico, com movimentos algo distónicos dos membros, com fontanela anterior larga sem grande tensão e diástase sutural significativa. Atendendo à gravidade imagiológica e sinais clínicos de hipertensão intracraniana decidida craniotomia emergente, tendo sido realizada aspiração de volumoso hematoma parenquimatoso e drenagem do componente subdural. Evolução pós operatória imediata favorável, com menos hipotonia e relaxamento da fontanela anterior. Ecografias transfontanelares seriadas a revelarem diminuição do componente hemático e seu efeito de massa. Teve alta após internamento com boa evolução clínica e sem intercorrências neurológicas. Repetiu RM 1 mês após o evento, que revelou loca clástica do hematoma, sem componentes tecidulares sugestivos de malformação vascular ou neoformativa subjacente. Aos 10 meses pós operatórios mantem evolução clínica favorável, sem aparentes défices neurológicos.

**Conclusão:** Este caso pretende alertar para a necessidade de valorizar sinais clínicos subtis de hipertensão intracraniana em recém nascidos, como a diástase de suturas e a hipotonia e dificuldade alimentar, devendo a tensão da fontanela ser interpretada como um sinal clínico tardio, bem como realçar a possibilidade de outcomes favoráveis mesmo em craniotomias emergentes em bebés pequenos.

## CO-13 LINFOMA NÃO HODGKIN DA DURA MATER COM INVASÃO ÓSSEA E ENDOCRANIANA

Maria João Machado<sup>1</sup>, Hugo Pereira<sup>1</sup>, Pedro Ribeiro<sup>1</sup>, Renata Marques<sup>1</sup>, Afonso Almeida Pinto<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga.

**Objectivos:** Descrever o caso de uma linfoma primário do sistema nervoso central com expressão predominantemente óssea e meningea.

**Métodos e Resultados:** Descrevemos o caso de uma mulher de 57 anos, sem antecedentes patológicos de relevo ou patologia imunossupressora conhecida, que iniciou em 2017 quadro de hipostesia do membro superior esquerdo, apresentando em 2019 hemiparésia esquerda e alterações do comportamento.

Estudo com TC e RM CE revelou lesão expansiva fronto-parietal extra-axial com predomínio meníngeo, com invasão óssea e projecção endocraniana frontal, com forte realce após contraste e marcado edema vasogénico. Interpretada inicialmente como possível lesão sarcomatosa. Submetida a craniectomia do osso envolvido com excisão parcial da Dura Mater (ficando componente central a envolver o seio longitudinal superior) e cranioplastia com metilmetacrilato. Estudo histológico revelou tratar-se de um linfoma difuso de células grandes B, variante pleomórfica CD30 positivo. Sem evidência de doença sistémica, assumindo-se linfoma primário do sistema nervoso central. Iniciou quimioterapia com metotrexato e citarabina. Aos 2 anos de *follow-up* apresenta estabilidade imagiológica do componente residual e défice neurológico com hemiparésia grau 4 sem agravamento.

**Conclusão:** Os linfomas primários do sistema nervoso central são entidades relativamente raras e que podem apresentar desafios diagnósticos, principalmente nos casos de apresentações imagiológicas atípicas. São entidades agressivas, em que a abordagem neurocirúrgica se limita habitualmente à obtenção de material histológico para diagnóstico definitivo. Em casos excepcionais podem carecer de cirurgias mais invasivas, como o caso descrito, para diminuição do efeito de massa lesional e do edema vasogénico, sendo que a exérese cirúrgica não afecta geralmente o prognóstico da doença.

## CO-14 BRAIN ABSCESS CAUSED BY PARVIMONAS MICRA WITH SUCCESSFUL TREATMENT

Bernardo Smet<sup>1</sup>, Gonçalo Januário<sup>1</sup>, Rui Rato<sup>1</sup>, Miguel Laia<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

A brain abscess is an intraparenchymal collection of pus. The incidence of brain abscesses is approximately 8% of intra-cranial masses in developing countries and 1-2% in the western countries. They have an estimated incidence of 1 case per 10,000 hospitalized patients. There is a predominance in males, average age of presentation is between 30 and 45 years.

The most frequent symptom is headache with an incidence of 70%, fever and neurological deficits present in less than half of the cases.

We present a case of cerebral abscess caused by *Parvimonas micra*, an infrequent agent for this pathology, in an 85-year-old immunocompetent man with progressive onset left hemiparesis. In this cases the surgical options are aspiration or total removal of the abscess. The CT showing a heterogeneous hypodense lesion in right frontoparietal region, and a perilesional vasogenic edema with mass effect causing moderate displacement of midline structures. The MRI presented right frontoparietal lesion with ring enhancement and diffusion restriction in DWI.

In our case we decided to perform a craniotomy, drain the pus and removed the capsule, the pathologic microorganism was identified. We complement the treatment, with antibiotics.

The early diagnosis is a basic factor for select the treatment of choice and the multidisciplinary approach is essential for the successful management of this pathology, it must be treated in an emerging way.

The patient's clinic clearly improved after the surgical and medical management, complemented by motor rehabilitation plan.

The treatments applied to this patient were effective, with a progressively favorable evolution of the clinical status.



## CO-15 SÍNDROME DO TÚNEL CÁRPICO E TRATAMENTO CIRÚRGICO: 3 INCISÕES DIFERENTES.

Catarina Barreira<sup>1</sup>, Énia Sousa<sup>1</sup>, Ricardo Pestana<sup>1</sup>, Cícero Silveira<sup>1</sup>, Gil Bebiano<sup>1</sup>, Pedro Lima<sup>1</sup>

1-Hospital Central do Funchal.

**Introdução:** A síndrome do túnel cárpico (STC) é a neuropatia periférica por compressão mais prevalente, e incisões minimamente invasivas têm ganho destaque no seu tratamento. As principais vantagens são menor formação tecido cicatricial e menor tempo de recuperação. Contudo, com maior risco teórico de lesão neurovascular.

**Objetivo:** Comparar a eficácia clínica e neurológica de 3 incisões diferentes, 1 clássica alargada, e 2 minimamente invasivas.

**Materiais e Métodos:** Estudo retrospectivo em que foram analisados 54 casos de STC (14 homens e 40 mulheres, entre 31 e 79 anos). 24 casos foram submetidos a incisão clássica alargada (35mm), 17 casos a mini-incisão distal à prega do punho (20mm), e os restantes 13 casos a mini-incisão proximal à prega do punho (15mm). O *follow-up* ocorreu entre os 3 e 96 meses, utilizando o questionário de Boston, que avalia a gravidade de sintomas e *status* funcional.

**Resultados:** Os 3 grupos obtiveram resultados satisfatórios através do questionário de Boston. A mini-incisão distal à prega do punho revelou melhores resultados clínicos. Verificaram-se 3 casos de infeção da ferida cirúrgica, e 1 caso de tendinopatia, sendo que a maioria ocorreu nos doentes submetidos a incisão clássicaalargada. Não se verificou melhoria clínica e neurológica em 1 doente, tendo este sido submetido a mini-incisão proximal à prega do punho.

**Conclusão:** A incisão com melhores resultados no tratamento da STC e menos complicações foi a mini-incisão distal à prega do punho. A incisão minimamente invasiva na STC pode ser considerada uma alternativa eficaz e com menos complicações comparativamente com a abordagem clássica alargada.

## CO-16 AUDITORIA AOS PEDIDOS DE CONSULTA EXTERNA DE NEUROCIRURGIA NO CHUPORTO

Tiago Ribeiro Da Costa<sup>1</sup>, Filipe Vaz Silva<sup>1</sup>, Isabel Ribeiro<sup>1</sup>, Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

A atividade de consulta externa é indispensável à prática da Neurocirurgia, permitindo assim definir as oportunidades terapêuticas mais ajustadas a uma intervenção cirúrgica. Tratando-se esta de uma especialidade cirúrgica, importa otimizar a referência à consulta externa de maneira a diminuir o tempo médio de espera até consulta e, subsequentemente, o intervalo de tempo que medeia entre a instalação de sinais e sintomas e o tratamento cirúrgico, de modo a garantir que se obtém o máximo benefício terapêutico possível.

É de percepção geral que, a maioria dos doentes encaminhados para a consulta, apresentam queixas com sede em patologia degenerativa da coluna lombar e que apenas uma minoria carece de tratamento cirúrgico. Não obstante, não existem números publicados acerca desta realidade, pelo que urge caracterizar esta realidade, com vista a delinear estratégias que permitam melhorar a eficiência da referência à consulta

Realizamos uma auditoria aos pedidos de consulta externa do nosso Centro Hospitalar, com vista a aferir o grau de eficiência do encaminhamento destes doentes. Foram selecionados

todos os pedidos realizados durante o mês de janeiro de 2021, contabilizando-se 132 pedidos, dos quais 6 foram excluídos por representarem duplicações ou referências dirigidas a outras especialidades. De entre os 126 pedidos analisados, 75 (59,5%) diziam respeito a patologia degenerativa da coluna lombar e 35 (27,7%) da coluna cervical, perfazendo um total de 110 pedidos (87,2%). Relativamente aos 75 casos de suspeita de patologia da coluna lombar, apenas 5 (6,67%) cumpriam critérios de referência à consulta, sendo que apenas 1 destes casos constitui uma patologia raquidiana cuja cirurgia representa uma alternativa válida.

Estes resultados demonstram a necessidade de caracterizar melhor este processo de referência, criar protocolos de referência ou mesmo tentar estratégias inovadoras como as propostas pelo projeto GLIA do nosso Centro Hospitalar, com vista a maximizar os benefícios obtidos pela técnica cirúrgica.

## CO-17 DEVERÁ A VENTRICULOSTOMIA ENDOSCÓPICA SER EQUACIONADA EM DOENTES COM DISFUNÇÃO DE SISTEMA DE DERIVAÇÃO VENTRICULOPERITONEAL?

Ana Brito Seixas<sup>1</sup>, Cláudia Faria<sup>1,2</sup>, José Miguéns<sup>1</sup>, Maria Manuel Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

**Objectivos:** Cirurgias de revisão de sistemas de derivação ventriculoperitoneais (SDVP) são comuns na prática neurocirúrgica global, atendendo ao elevado risco de disfunção de SDVPs. A ventriculostomia endoscópica (VE) surge como uma alternativa atractiva à cirurgia de revisão do SDVP, por poder ser um tratamento definitivo e com baixo risco de complicações. Pretende-se definir a taxa de sucesso da VE em doentes com disfunção do SDVP e identificar quais os factores preditivos de sucesso nesta população.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos processos dos doentes submetidos a VE no Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, entre Abril de 2007 e Abril de 2021, no contexto de disfunção do SDVP. Colheram-se dados demográficos, etiologia da hidrocefalia, número de revisões prévias do SDVP, tempo decorrido desde da colocação do SDVP e evolução pós-operatória.

**Resultados:** Foram operados 25 doentes, 15 homens e 10 mulheres, com média de idades de 34 anos (16 meses-77 anos). As etiologias da hidrocefalia foram congénita (n=11), tumoral (n=7), hemorragia intraventricular da prematuridade (n=2), infecciosa (n=2), hidrocefalia de pressão normal (n=1), traumática (n=1) e hemorragia subaracnoideia aneurismática (n=1). Independentemente da etiologia primária, todos os doentes tinham estenose do aqueduto de Sylvius documentada por ressonância magnética (RM). A média de cirurgias de revisão prévias foi 1,6 por doente. O tempo médio decorrido entre a colocação do SDVP e a VE foram 16,6 anos (14 meses-53 anos). A taxa de sucesso do procedimento foi 96% (n=24) ao longo dum período de seguimento médio de 3,5 anos (3 meses-8 anos). Um doente foi reoperado por falência da ventriculostomia, dois meses após o procedimento.

**Conclusão:** A VE revelou-se uma alternativa eficaz e segura à revisão do SDVP disfuncionante em doentes criteriosamente seleccionados com estenose do aqueduto de Sylvius, independentemente dos factores demográficos ou da etiologia primária da hidrocefalia.

## CO-18 TROMBOSE DOS SEIOS VENOSOS APÓS AJUSTE DE PRESSÃO DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL POR HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL

Maria João Machado<sup>1</sup>, Ana Rita Silva<sup>1</sup>, Hugo Pereira<sup>1</sup>, Renata Marques<sup>1</sup>, Afonso Almeida Pinto<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga.

**Objetivos:** Descrever um caso de trombose dos seios venosos em relação com ajuste de pressão de válvula de derivação ventrículo-peritoneal (DVP) por hidrocefalia de pressão normal (HCPN).

**Métodos e Resultados:** Relatamos um caso de um homem de 67 anos que iniciou em 2018 quadro de dificuldade da marcha sem sintomatologia urinária ou esfinteriana. TC suspeita de HCPN, tendo realizado punção lombar evacuadora sem melhoria. Seguimento com agravamento progressivo, tendo começado a necessitar de bengala. Novo internamento em 2019 com estudo com RM CE a confirmar suspeita, tendo realizado nova punção evacuadora, desta vez com melhoria, sendo proposto para colocação de DVP. Cirurgia em Janeiro de 2020 com válvula programável (110cmH<sub>2</sub>O) com melhoria da marcha. Em Dezembro de 2020 com novo agravamento. TC CE e radiografia do trajeto da derivação excluíram disfunção. Ajuste da válvula para 70cmH<sub>2</sub>O com noção de melhoria. Dez dias após ajuste recorre ao Serviço de Urgência por cefaleias, vômitos e prostração, com posterior crise tónico clónica generalizada. TC CE a revelar diminuição da amplitude do sistema ventricular e hiperdensidade dos seios venosos a sugerir trombose. Internado aos cuidados da Neurologia, tendo iniciado terapêutica anti-epiléptica e hipocoagulação. TC de controlo após uma semana com higromas bilaterais e posteriormente com sangramento no seu interior, tendo a válvula sido encerrada. Estudo paraneoplásico negativo. Alta melhorado, tendo TC de controlo 4 meses depois demonstrado absorção dos hematomas subdurais. Por manter dificuldade na marcha válvula reaberta numa pressão alta, sem intercorrências até ao momento.

**Conclusão:** Dada a relação temporal entre o ajuste da pressão da válvula e o início dos sintomas de trombose dos seios venosos, bem como a presença de hematomas subdurais, assumiu-se relação causal entre os eventos (hipotensão de liquor). Esta complicação, apesar de rara, está descrita na literatura e deve ser considerada em casos semelhantes.

## CO-19 CAVERNOMAS DO TRONCO: CONSIDERAÇÕES ANATÓMICAS, CLÍNICAS E CIRÚRGICAS EM 24 CASOS.

António Vilarinho<sup>1,2,3</sup>, Pedro Alberto Silva<sup>1,2,3</sup>, João Meira Meira<sup>1,2</sup>, Vasco Carvalho<sup>1,2</sup>, Ana Filipa Ferreira<sup>1,2</sup>, Fernando Silveira<sup>4</sup>, Rui Vaz<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário S. João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Hospital CUF Porto; 4-Serviço de Neurologia - Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar Universitário S. João.

**Introdução:** Os cavernomas do tronco cerebral são lesões benignas que pela sua localização colocam frequentes problemas de orientação terapêutica, sendo que a cirurgia pela sua localização é um desafio.

O conhecimento anatómico e microcirúrgico é indispensável para efetuar um planeamento cirúrgico adequado e prever o risco de possíveis complicações cirúrgicas.

**Material e Métodos:** Apresentamos 24 doentes, com caver-

nomas do tronco, operados entre 2013 e 2021.

Os doentes foram distribuídos de acordo com a sua localização e o local de acesso pial da lesão, sendo este essencial para planear o tipo de acesso cirúrgico.

A tratamento cirúrgico foi proposto em doentes com hemorragia sintomática, associada a défice neurológico e com acesso próximo à superfície pial.

Em todos os doentes a cirurgia foi efetuada com neuronavegação e neuro monitorização intra operatória. Desde 2017 a tratografia para planeamento cirúrgico é sistematicamente efectuada.

São descritos aspectos anatómicos essenciais na escolha da estratégia cirúrgica.

**Resultados:** Não ocorreu mortalidade. Na avaliação neurológica precoce (durante o internamento) 5 doentes apresentaram melhoria, 15 mantiveram o mesmo estado e 4 apresentaram agravamento. Na avaliação aos 6 meses de pós operatório 15 apresentavam melhoria, 6 mantinham o mesmo estado e 2 apresentavam agravamento.

**Conclusão:** Apesar do risco associado à cirurgia, a maioria dos doentes apresentou pós-operatórios favoráveis e embora alguns doentes apresentassem novos défices neurológicos, a maioria dos quais transitórios, a maior parte dos doentes apresentou melhoria dos défices neurológicos.

A opção da via de abordagem é variável conforme a localização sendo que, o conhecimento anatómico e microcirúrgico, tratografia, neuronavegação e monitorização neurofisiológica intraoperatória, asseguram resultados cirúrgicos satisfatórios.

## CO-20 ANEURISMAS DA ARTÉRIA COMUNICANTE ANTERIOR: A ORIENTAÇÃO DEFINE O PROGNÓSTICO?

Sérgio Sousa<sup>1</sup>, Armindo Fernandes<sup>1</sup>, Filipe Vaz Da Silva<sup>1</sup>, Vasco Sá Pinto<sup>1</sup>, Sérgio Moreira<sup>1</sup>, Rui Rangel<sup>1</sup>, Mário Gomes<sup>1</sup>, Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

Os aneurismas da artéria comunicante anterior (ACoA) são dos aneurismas mais frequentes a acometer a população geral. Esta localização anatómica é singular no que diz respeito à orientação destes aneurismas, bem como à sua relação com a vasculatura adjacente.

66 doentes com hemorragia subaracnoideia proveniente de aneurismas da ACoA foram avaliados retrospectivamente entre 2015 e 2021. Dados demográficos foram recolhidos. Os aneurismas foram classificados em 3 grandes grupos consoante a sua orientação: anterior, superior e inferior. O outcome primário consistiu no estadiamento funcional aos 30 dias (favorável se escala de Rankin modificado (mRS) ≤ 2 ou desfavorável se mRS>2). Outcomes secundários incluíram esta mesma classificação mas com follow-up aos 6 meses, complicações médicas e hidrocefalia.

Avaliando o outcome primário, no grupo dos aneurismas com orientação anterior, 77% tiveram um outcome favorável quando comparados com aneurismas sem nenhuma orientação anterior (p=0,031), tendência que se manteve aos 6 meses (p=0,007). Já nos aneurismas com orientação inferior, 86% tiveram bom outcome quando comparados com os pares sem orientação inferior (p=0,026). Por último, aneurismas com qualquer orientação superior tiveram pior outcome (48% de outcome desfavorável; p=0,008), tendência mantida aos 6 meses (p=0,027). No grupo de aneurismas com orientação anterior a taxa de complicações médicas foi superior, como infeções respiratórias (p=0,004) e urinárias (p=0,048). Aneurismas com orientação inferior tiveram menor taxa de hidrocefalia (p=0,026) e de crises (p=0,039).

Aneurismas com orientação superior associaram-se a maior taxa de hidrocefalia ( $p=0,009$ ), isquemia cerebral tardia ( $p=0,017$ ) e meningite ( $p=0,002$ ).

A hemorragia subaracnoideia aneurismática é uma doença grave, muitas vezes com implicações duradouras na funcionalidade e qualidade de vida dos doentes. A orientação dos aneurismas do complexo da artéria comunicante anterior parece interagir significativamente com os diversos factores que determinam o prognóstico desta doença, a qual apresenta impacto importante na saúde da população.

## CO-21 RESSECÇÃO GUIADA POR ECOGRAFIA DE CAVERNOMA CEREBELOSO PARAVERMIANO PROFUNDO: VÍDEO CIRÚRGICO

Vasco Carvalho<sup>1,2</sup>, Pedro Alberto Silva<sup>1,2,3</sup>, Rui Vaz<sup>1,2,3</sup>, Bruno Carvalho<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Unidade Neurociências, Hospital CUF Porto.

**Introdução:** Os cavernomas cerebelosos profundos colocam desafios relativamente à melhor abordagem cirúrgica devido à proximidade com os pedúnculos e núcleos cerebelosos. Por outro lado, são lesões caracterizadas por hiperecogenicidade e boa diferenciação do parênquima adjacente o que permite a utilização de ecografia intraoperatória como auxiliar técnico útil para o acesso seguro e sua remoção microcirúrgica.

**Caso Clínico:** Doente de 43 anos, fumadora ativa, com clínica inaugural de vertigem de início súbito em 2015. O estudo de imagem revelou um cavernoma cerebeloso paravermiano profundo direito com hemorragia associada. Após estratégia conservadora inicial apresenta em Dezembro de 2019, novo evento clínico súbito com sensação de desequilíbrio postural, diminuição da destreza na mão direita e ataxia da marcha.

O estudo de imagem complementar com RM cerebral revelou a presença de um cavernoma Zabramski tipo 1, de localização paravermiana cerebelosa direita centrado à região do núcleo fastigial, com 15mm de maior diâmetro e com uma anomalia venosa do desenvolvimento associada na sua vertente medial.

Perante o novo evento, decidiu-se pela exérese microcirúrgica da lesão com acesso supracerebeloso infratentorial com utilização dinâmica de ecografia intra-operatória, que permitiu um acesso dirigido controlado à lesão e confirmação da sua ressecção. A intervenção decorreu sem intercorrências. Não se registou agravamento clínico no pós-operatório e o controlo de imagem revelou a remoção completa do angioma cavernoso. Aos 6 meses após cirurgia, a doente encontrava-se melhorada, com discreta dismetria terminal direita. Um ano após a cirurgia a doente voltou à sua vida normal e atividade laboral.

**Conclusão:** A facilidade de utilização, o contraste ultrasonográfico lesional e a imagem em tempo real da ecografia intraoperatória permitiu executar um acesso mais seguro à profundidade da substância branca cerebelosa, trazendo um valor acrescentado na remoção desta lesão.

## CO-22 ACESSO TRANSCALOSO TRANSCOROIDEU CONTRALATERAL A CAVERNOMA DO TÁLAMO

Nuno Cubas Farinha<sup>1</sup>, José Hipólito Reis<sup>1</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 2-Hospital CUF Descobertas.

**Objectivos:** A remoção de lesões da região medial do tálamo constitui um grande desafio pela profundidade a que se encontra e proximidade com estruturas neurovasculares vitais. Através de vídeos do planeamento e da cirurgia pretende-se demonstrar as vantagens da via transcalosa transcoroideia contralateral ao tálamo medial para remoção de lesões nesta localização.

**Método:** Doente do sexo masculino, 42 anos com história de cefaleia, diplopia e hipostesia da hemiface direita de aparecimento súbito. A TC e RM revelaram hemorragia espontânea na região talâmica póstero-medial esquerda causada por provável cavernoma nesta região. Este episódio repetiu-se 6 meses depois, com agravamento dos sintomas e défices, pelo que se optou por alterar a atitude conservadora inicial para a opção cirúrgica. O planeamento do acesso à lesão foi realizado na estação de trabalho da neuronavegação, tendo-se optado por esta via por se ter concluído ser a mais segura.

**Resultados:** O doente foi posicionado em decúbito dorsal com a cabeça rodada para a direita, paralela ao chão e o vértex ligeiramente elevado. Foi feita abordagem interhemisférica anterior direita e entrada no ventrículo lateral por via transcalosa. De seguida foi feito o acesso ao III ventrículo por via transcoroideia entre o fórnix e o plexo coroideu, separando as duas veias cerebrais internas. O cavernoma foi localizado na parede lateral do III ventrículo, na região póstero-medial talâmica. O posicionamento do doente permitiu manter o hemisfério contralateral à lesão afastado da foíce pelo efeito da gravidade, e assim, o cavernoma foi removido sem necessidade de afastadores. As imagens de controlo pós-operatório confirmaram remoção total do cavernoma. Não houve défices decorrentes da cirurgia.

**Conclusão:** A via transcalosa transcoroideia contralateral permitiu a remoção de lesão talâmica medial inferior e posterior com mínimo dano causado pelo acesso cirúrgico e com ótimo resultado funcional para o doente.

## CO-23 DOENÇA E SÍNDROME DE MOYAMOYA: EXPERIÊNCIA NEUROCIRÚRGICA DE UM CENTRO HOSPITALAR

Nuno Cubas Farinha<sup>1</sup>, Maria Manuel Santos<sup>1</sup>, Domingos Coiteiro<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE.

**Objectivos:** Avaliação do prognóstico neurológico dos doentes com doença ou síndrome de Moyamoya submetidos a revascularização cirúrgica direta ou indireta no CHULN e determinação dos factores determinantes de prognóstico.

**Método:** Estudo retrospectivo dos doentes diagnosticados com doença ou síndrome de Moyamoya submetidos a revascularização direta ou indireta entre 01/2000 e 03/2021. Avaliaram-se dados demográficos, factores predisponentes, forma de apresentação, tempo entre apresentação e tratamento (TT), técnica cirúrgica de revascularização, grau de Suzuki, número de eventos vasculares antes e após tratamento, complicações e prognóstico neurológico antes e após tratamento (escala mRS).

**Resultados:** Foram operados 8 doentes, 62,5% do sexo masculino e idade média, altura da primeira intervenção foi 12 anos (7 crianças). Em 6 doentes foi diagnosticada doença de Moyamoya e em 2 casos síndrome de Moyamoya (ambos com drepanocitose). Em 5 doentes, a cirurgia foi bilateral, perfazendo um total de 13 procedimentos cirúrgicos de revascularização. A forma de apresentação da doença foi em 100% dos casos, um evento vascular isquémico; em metade dos doentes, transitório. De acordo com a classificação de Suzuki: 23,1% eram grau II, 30,8% grau III e 46,1% grau IV. O TT médio foram 10,5 meses.

Em 12 procedimentos foi feita revascularização indireta (encefaloduroarteriosinangiose) e num revascularização direta (bypass EC-IC). Antes da cirurgia os doentes apresentaram entre 2 a 40 episódios, com melhoria para 0 a 2 episódios após a intervenção. 1 doente apresentou um acidente isquémico transitório no período pós-operatório imediato (taxa de complicações 7,7%). O mRS pré-operatório era em média 2, com melhoria para média de 1 após a intervenção cirúrgica (7 doentes melhoraram o mRS e 1 manteve o mesmo mRS).

**Conclusão:** Todos os doentes tratados cirurgicamente com técnicas de revascularização apresentaram diminuição no número de eventos vasculares após a intervenção cirúrgica independentemente da forma de apresentação da doença, mRS pré-operatório, grau de estenose ou técnica de revascularização.

## CO-24 DIMENSÕES DA FOSSA POSTERIOR E DECISÃO CIRÚRGICA

**Carlos Magalhães Ribeiro<sup>1</sup>, Ana Mota<sup>2</sup>, Raúl Baggen Santos<sup>1</sup>, Pedro Barros<sup>2</sup>, Tiago Lima<sup>1</sup>, Marques Baptista<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Portugal.

**Objetivo:** Analisar se o volume da fossa posterior (FP) influencia a decisão cirúrgica em doentes com hemorragia cerebelosa (HC).

**Métodos:** Avaliámos uma coorte retrospectiva de doentes com HC espontânea admitidos na nossa instituição entre 2013 e 2020. Incluímos doentes adultos com evidência em tomografia computadorizada (TC) de HC. Excluímos doentes com má aquisição de imagem e com efeito de massa simultâneo supra ou infratentorial por outras lesões.

Recolhemos a informação demográfica e clínica. Os *outcomes* foram analisados com recurso ao TC, sendo estes: o diâmetro médio da HC, o volume da HC e o volume da FP. Calculámos a percentagem de volume da hemorragia (%HC). Analisámos os dados usando o programa IBM® SPSS® Statistics 25.

**Resultados:** No total, obtivemos 32 doentes. A cirurgia foi realizada em 13 e o tratamento conservador foi implementado em 19 doentes.

O valor da Escala de Coma de Glasgow (ECG) à entrada ( $p=0,001$ ) e os achados do exame neurológico ( $p<0,001$ ) à entrada foram significativamente diferentes, com um valor médio de ECG 9,2 ( $\pm 4,2$ ) e estado comatoso nos doentes cirúrgicos, e um valor médio de ECG 14,3 ( $\pm 1,5$ ) e sem défices nos casos conservadores. Não se observou diferença estatisticamente significativa quanto à idade, género, incidência de hipertensão arterial à entrada, e terapêutica com antiagregantes/anticoagulantes à entrada.

Verificou-se uma diferença estatisticamente significativa no diâmetro médio da HC ( $p<0,001$ ) e no volume da HC ( $p<0,001$ ) mas não no volume da FP ( $p=0,520$ ). A %HC foi significativamente maior ( $p<0,001$ ) nos casos cirúrgicos ( $12,4\% \pm 5,9$ ) quando comparada com os casos conservadores ( $3,2\% \pm 3,1$ ).

**Conclusão:** A HC que se apresenta com deterioração neurológica, maior diâmetro ou volume do coágulo é mais propensa a necessitar de cirurgia. Volumes da FP mais pequenos não resultam em mais casos cirúrgicos. Contudo, a %HC pode ser calculada como factor de ajuda à decisão cirúrgica.

## CO-25 HEMORRAGIA INTRACEREBRAL E HEMATOMA SUBDURAL AGUDO NA SÍNDROME DE HELLP: UM DESAFIO TERAPÊUTICO.

**Pedro Ribeiro<sup>1</sup>, Rui Ramos<sup>1</sup>, Maria João Machado<sup>1</sup>, Hugo Pereira<sup>1</sup>, Renata Marques<sup>1</sup>, João Nogueira<sup>1</sup>, Maura Cambango<sup>1</sup>**  
1-Hospital de Braga.

**Introdução:** A síndrome de HELLP (Hemólise, Elevação Enzimas Hepáticas e Diminuição da Contagem Plaquetária) é uma manifestação de pré-eclâmpsia associada a diversas complicações sistémicas, das quais se destaca a hemorragia intracraniana, que pode condicionar consequências devastadoras.

**Objetivo:** Rever e avaliar a abordagem numa situação emergente pouco comum e com múltiplas especificidades.

**Método:** Descrição de um caso clínico acompanhado por imagens e revisão da literatura apresentada.

**Resultados:** Descreve-se o caso clínico de uma mulher de 32 anos de idade, que durante o trabalho de parto se apresentou com crises convulsivas e deterioração do estado neurológico para Escala de Coma de Glasgow de 5 pontos. Foi diagnosticada uma hemorragia intracerebral e um hematoma subdural agudo, relacionadas com uma Síndrome de HELLP. Foi transferida para um hospital com Serviço de Neurocirurgia, tendo sido realizada uma craniectomia descompressiva emergente e drenagem das hemorragias. Cerca de 3 meses após o evento foi colocado um *Shunt* Ventrículo-Peritoneal e realizada uma Cranioplastia. Na avaliação 1 ano após o evento inicial, a doente apresenta uma recuperação satisfatória e a criança encontra-se com desenvolvimento normal.

**Conclusão:** Embora raro, o potencial catastrófico desta condição faz com que o reconhecimento, diagnóstico e tratamento em tempo útil sejam de fulcral importância. Assim, uma abordagem multidisciplinar e agressiva é fundamental na diminuição da morbidade e mortalidade destes pacientes.

## CO-26 CRANIOPLASTIA PÓS-CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA: A REALIDADE DE DOIS CENTROS PORTUGUESES

**Jessica Branco<sup>1</sup>, Sara Nunes De Sequeira<sup>2,3</sup>, João Pedro Oliveira<sup>2</sup>, João Paulo Andrade<sup>2,3</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>1,3</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina de Lisboa.

**Objetivos:** A cranioplastia (CP) pós-craniectomia descompressiva (CD) tem como objetivo restaurar o defeito craniano, importante em termos estéticos, de proteção e de recuperação neurológica, funcional e cognitiva. Contudo, tem uma taxa de complicações significativa e não há consenso sobre qual o melhor material a usar e altura ideal para a fazer. O objetivo deste trabalho é analisar a realidade de dois centros portugueses ao longo de 5 anos.

**Métodos:** Estudo retrospectivo multicêntrico que incluiu todos os doentes submetidos a cranioplastia pós-CD entre 2015 e 2019. Foram analisados dados demográficos, tipo, contexto e complicações da CD, tempo entre CD e CP e complicações da CP, material utilizado e resultados obtidos.

**Resultados:** Foram realizadas 147 cranioplastias, das quais 126 após CD. Destas, 114 foram em adultos e 12 em crianças. Na população adulta, a idade média foi de 52,1 anos e 56,1%



eram homens. A mediana de tempo entre CD e CP foi 1 mês num dos centros e 6 meses no outro e em 55,3% dos casos os doentes aguardaram CP em ambulatório. O material mais comumente utilizado foi o osso autólogo (53,5%), seguido de técnicas mistas (37,7%), metilmetacrilato (3,5%), rede de titânio (3,5%) e PEEK (poliéter-éter-cetona, 1,8%). A taxa global de complicações foi 21,1%, sendo as mais frequentes infeções e disfunção do implante, com necessidade de re-intervenção em 16,7%. A percentagem de complicações na população pediátrica foi de 16,7%.

**Conclusão:** À semelhança do descrito na literatura, a taxa de complicações foi elevada, reforçando a ideia de que a CP é um procedimento com riscos associados. Os serviços estudados têm abordagens distintas sobretudo quanto ao implante utilizado e tempo até CP, o que poderá ter consequências nos resultados. No entanto, são necessários estudos adicionais para confirmar esta hipótese.

## CO-27 MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS EM IDADE FÉRTIL – DA ESTRATÉGIA TERAPÊUTICA À DECISÃO ÉTICA

**Pedro Teles**<sup>1,2</sup>, **Pedro Alberto Silva**<sup>2</sup>, **Patrícia Polónia**<sup>2</sup>, **António Vilarinho**<sup>2</sup>, **Rui Vaz**<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 2-Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Objetivo:** A atitude a adotar face ao diagnóstico de uma MAV em mulher em idade fértil mantém-se controversa, nomeadamente dado o risco de rotura, numa eventual gravidez.

Com este trabalho pretende-se descrever as ocorrências em doentes com MAVs em idade fértil e a sua relação com o risco hemorrágico, tipo de parto, seguimento na gravidez, tratamento e outcome neurológico, no nosso centro.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo de 22 casos de MAV em idade fértil, em seguimento em consulta externa no período compreendido entre 1997 e 2021.

**Resultados:** A idade média de diagnóstico situou-se nos 22 anos, com 45% das doentes a apresentar hemorragia como manifestação inicial, seguido da cefaleia e crise convulsiva em 23% e 18%, respetivamente.

Das doentes, 64% foram tratadas por radiocirurgia, 18% por tratamento combinado com embolização seguida de radiocirurgia e 18% cirurgicamente.

Das doentes seguidas, 46% tiveram pelo menos uma gravidez, das quais 60% após o diagnóstico de MAV. Dessas doentes, 20% apresentaram episódio hemorrágico prévio à gravidez, registando-se apenas um caso de hemorragia no decorrer da gravidez. Todas as gravidezes resultaram em nado vivo. Neste subgrupo, 60% das MAVs foram de grau IV, 20% grau III e 20% grau II (Spetzler/Martin).

Todas as gravidezes foram vigiadas num hospital terciário e todos os partos ocorreram por cesariana. Das doentes 36,4% permaneceram com défices neurológicos ligeiros e 90% regressaram à sua atividade prévia.

**Conclusão:** A hemorragia foi a forma de apresentação mais frequente (45%), sendo a radiocirurgia o tratamento mais utilizado (64%). Foi apenas registada uma hemorragia no decorrer da gravidez, não sendo possível estabelecer uma correlação estatisticamente significativa ( $P > 0,05$ ) entre MAV e a hemorragia na gravidez. A história natural das MAV no período fértil e gravidez permanece em discussão.

## CO-28 A TÉCNICA MICROCIRÚRGICA APLICADA A MAV VERMIANA ALIADA A ECODOPPLER INTRA-OPERATÓRIO

**Henrique Cabral**<sup>1</sup>, **Gonçalo Costa**<sup>1</sup>, **Jorge Gonçalves**<sup>1</sup>, **Marcos Barbosa**<sup>1</sup>  
1-CHUC.

**Introdução:** Este vídeo cirúrgico demonstra a intervenção a uma MAV cerebelosa vermiana.

Trata-se de uma doente de 53 anos, género feminino, proveniente de outro hospital por quadro de alteração de sonolência, cefaleia, vômitos e sonolência com 24h de evolução, já com estudo imagiológico que demonstrava hemorragia aguda tetraventricular extensa, em particular a inundar o IV ventrículo, condicionando obstrução da drenagem do líquido e dilatação hidrocefálica tetraventricular com herniação das amígdalas cerebelosas. O estudo angiográfico dirigido revelou tratar-se de MAV alimentada pelas PICAs e pela SCA direita, Spetzler-Martin 3/Spetzler-Ponce B.

É um vídeo pertinente não só pela dificuldade técnica da cirurgia, mas também pela sua elegância e conjugação de técnicas de imagem com angiografia e ecodoppler intra-operatória.

**Objetivos:** Os principais objectivos desta apresentação consistem em revisão de anatomia vascular da fossa posterior, ilustração da exigência técnica de malformação arterio-venosa da fossa posterior bem como assinalar a importância da utilização de técnicas imagiológicas em tempo real no tratamento desta patologia.

**Métodos:** A avaliação imagiológica pré-operatória da angiografia clássica, a embolização pré-operatória da referida malformação arterio-venosa, a utilização de técnica microcirúrgica e aplicação de técnicas de ecografia intra-operatória consistiram nos métodos utilizados no tratamento desta doente.

**Resultados:** Foi atingida uma ressecção completa da MAV e recuperação paulatina da doente.

**Conclusão:** A utilização das técnicas de imagem em tempo real permite uma caracterização tridimensional na altura da cirurgia, em particular a ecografia com Doppler, permitindo caracterizar os vasos de MAVs complexas.

## CO-29 PRIMEIRA UTILIZAÇÃO DE IRRFLOW NO PAÍS EM HEMORRAGIA HIPERTENSIVA COM HIDROCEFALIA - GAMECHANGER?

**Henrique Cabral**<sup>1</sup>, **Ricardo Pereira**<sup>1</sup>, **Marcos Barbosa**<sup>1</sup>  
1-CHUC.

**Introdução:** As hemorragias hipertensivas intra-ventriculares apresenta mortalidade de cerca de 50% aos 30 dias, com predominância do género masculino. Trata-se de uma patologia que acarreta elevada mortalidade. A crescer ao efeito compressivo imediato, há também que ter em conta o desenvolvimento de hidrocefalia obstrutiva de perfil temporal variável. Consequentemente, todas as estratégias que permitam minimizar não só o efeito compressivo imediato do hematoma, bem como o tardio da dilatação hidrocefálica traduzir-se-ão numa melhoria do prognóstico vital do doente.

**Objetivos:** O principal objectivo desta apresentação consistiu a divulgação desta tecnologia bem como algumas notas técnicas da aplicação da mesma de forma a disseminar a utilização desta técnica, permitindo assim uma diminuição da mortalidade associada a esta patologia.

**Resultados:** Tratava-se de doente de 56 anos, género masculino, antecedente de Hipertensão arterial, trazido ao hospital por alteração do estado de consciência com score de 8/15, provindo já sedado entubado e ventilado. Os exames complementares de diagnóstico revelaram existência de volumosa hemorragia intra-ventricular tratando-se portanto de doente com indicação para colocação deste dispositivo. Procedeu-se assim à implantação do dispositivo que consiste num cateter de duplo lúmen permitindo drenagem e instilação com ritmo programável. A utilização deste dispositivo permitiu que durante todo o internamento no serviço de medicina intensiva o doente não desenvolvesse quadro de hidrocefalia, não existindo também quadro de obstrução do sistema.

O doente ficou internado no Serviço de Medicina Intensiva durante cerca de 1 mês, tendo-se removido o *Irraflow* aos 15 dias do ictus, permanecendo uma DVE. Teve posteriormente alta para a Unidade de AVC, com uma mRS de 4, mantendo o mesmo estado em consulta de reavaliação aos 3 meses.

**Conclusão:** A utilização deste dispositivo permitiu a evicção de complicações frequentes como infecção ou obstrução durante a permanência hospitalar. O desenvolvimento desta tecnologia permite uma melhoria de *outcome* numa patologia com elevada mortalidade

## CO-30 SUBARACHNOID HEMORRHAGE EARLY BRAIN EDEMA SCORE (SEBES) AND SEBES 6C IN SUBARACHNOID HEMORRHAGE AS A RADIOLOGICAL PREDICTOR OF CLINICAL OUTCOMES

Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>, Teresa Pinheiro<sup>1</sup>, Francisco Rebelo<sup>1</sup>, Bernardo Smet<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>1</sup>, Gonçalo Novais<sup>1</sup>  
1-CHULC.

**Objective:** SEBES and SEBES 6c are radiological surrogates for early brain injury in subarachnoid hemorrhage and, therefore, predict clinical outcome. We aim to verify the use of this scale in the portuguese population and to assess whether or not it can accurately predict the prognosis of a SAH patient.

**Methods:** We retrospectively reviewed the charts, radiological and physical examination findings of all patients with SAH that were embolized in 2020 as our hospital served as Lisbon Metropolitan Urgency (LMU).

**Results:** During the year of 2020 the Hospital de São José received 71 patients with suspected SAH during LMU. When available, we evaluated the initial head CT and applied the SEBES and SEBES 6C score. We verified that high grade SEBES was associated with high grade clinical scores (Hunt and Hess and WFNS) and with a less favorable outcome.

**Conclusion:** SEBES and SEBES 6C serve as semiquantitative scores that allow us to establish prognosis based on the initial head CT and as a possible marker for early brain edema.

## CO-31 ESCALA VASOGRADE: UM BOM PREDITOR DE ISQUEMIA CEREBRAL TARDIA EM DOENTES COM HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA ANEURISMÁTICA?

Armindo Picão Fernandes<sup>1</sup>, Sérgio Sousa<sup>1</sup>, Filipe Silva<sup>1</sup>, Joaquim Reis<sup>1</sup>, Mário Gomes<sup>1</sup>, Sérgio Moreira<sup>1</sup>, Alfredo Calheiros<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Contextualização e Objetivo:** Diversas escalas clínicas e imagiológicas têm sido propostas para estabelecer o prog-

nóstico e orientar o tratamento de doentes com hemorragia subaracnoideia aneurismática (HSAa). A escala VASOGRADE, que combina as escalas *World Federation of Neurosurgical Societies* (WFNS) e *modified Fisher* (mFisher), tem sido sugerida como adequada na estratificação do risco para isquemia cerebral tardia (ICT) em doentes com HSAa. Este estudo pretendeu avaliar a capacidade de discriminação da escala VASOGRADE na determinação de ICT em doentes com HSAa submetidos a tratamento cirúrgico.

**Métodos:** Foi realizada uma análise retrospectiva, unicêntrica, de doentes com HSAa submetidos a tratamento cirúrgico entre 2015 e 2020. Foram avaliadas variáveis clínicas e imagiológicas, incluindo as escalas WFNS e mFisher, respetivamente. A escala VASOGRADE foi calculada com base nas duas anteriores. A ICT foi definida pela presença de vasospasmo cerebral clínico (défice neurológico focal de novo ou deterioração clínica não atribuível a outra causa) ou pela presença de áreas de enfarte em TC crânio-encefálico não presentes nas primeiras 24 horas pós-operatórias. O poder de discriminação da escala VASOGRADE para a predição de ICT foi avaliado com recurso à área sob a curva ROC (AUC-ROC), considerando-se aceitável se  $>0,75$ .

**Resultados:** Foram incluídos para análises 156 doentes, dos quais 24% apresentaram VASOGRADE-verde, 50% VASOGRADE-amarelo e 26% VASOGRADE-vermelho. 32% dos doentes com VASOGRADE-verde, 39% dos doentes com VASOGRADE-amarelo e 55% dos doentes com VASOGRADE-vermelho desenvolveram ICT durante o internamento ( $p>0,05$ ). Contudo, na nossa amostra, a escala VASOGRADE não mostrou ser um discriminador satisfatório de predição de ICT (AUC-ROC=0,588).

**Conclusão:** Apesar de a escala VASOGRADE ser considerada como boa preditora de ICT, o seu uso isolado pode não ser suficiente para a identificação de doentes em risco para ICT. A combinação com outras variáveis clínicas e imagiológicas pode ser necessária.

## CO-32 RESULTS OF A MULTINATIONAL SURVEY ON TEMPORARY CLIPPING IN ANEURYSM SURGERY: DO VASCULAR NEUROSURGEONS AGREE ON INTRAOPERATIVE STRATEGIES?

Ana Ferreira<sup>1</sup>, As Tomás<sup>2</sup>, Rui Vaz<sup>1</sup>, Pedro A. Silva<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade Medicina Universidade Porto.

**Introduction:** Temporary arterial occlusion is an established technique at the disposal of neurosurgeons worldwide. It can be valuable, namely, to control a vessel's rupture or for transient flow reduction, making it particularly useful in aneurysm surgery. Our goal was to analyze variability of intraoperative decision-making strategies of Vascular Neurosurgeons regarding temporary clipping, with a multinational perspective.

**Methods:** A multicentric observational transversal study, based on voluntary participation filling an on-line survey directed to Vascular Neurosurgeons and diffused thru European Association of Neurosurgical Societies network. Neurosurgeons were questioned on their intraoperative technical strategies, decision-making, neuroprotective and temporary clipping (TempC) actions. To determine the level of agreement between responses, inter-rater assessment was calculated using Fleiss' kappa for categorical and Intraclass correlation coefficient (ICC) for continuous variables.

**Results:** Reports from 180 Neurosurgeons of 43 different countries – 77.8% European, 8.9% Asian, 7.8% South-American,

3.3% North-American, and 2.2% African. Surgeon's ages varied between 28-86 years old, with a mean of 47.3±10.13yo. Vascular work experience ranged between 1-50 years of practice, with a mean of 12.5±9.73y, and a median of clipped aneurysms of 120(IQR 340) where 15% also performed endovascular treatments. The reported percentage of clipped ruptured aneurysms at each center varied between 2%-100% with a mean of 45%. Regarding TempC, when considering all possible TempC locations, there was a significantly low degree of reliability, ICC of 0.065 (95% CI, 0.016 to 0.521),  $p < 0.001$ . Fleiss' kappa values reflected significantly low levels of agreement between surgeon's options of TempC recording, repeated clipping, likelihood of ischemic injury, and assessment of patients' individuality for arterial occlusion,  $k = 0.266$  (95% CI, 0.262 to 0.270),  $p < 0.0005$ .

**Conclusion:** Intraoperative options during aneurysm clipping such as neuroprotective measures, intraoperative monitoring, and temporary clipping vary significantly between surgeons worldwide. A lack of consensus on frequent occurrences during aneurysm clipping is reflected in this multicentric study.

### CO-33 MULTIPLE CEREBRAL AVMS – A NATIONAL REGISTRY PROPOSAL

Ana Ferreira<sup>1</sup>, Vasco Carvalho<sup>1</sup>, Pedro A. Silva<sup>1</sup>, Patrícia Polónia<sup>1</sup>, Rui Vaz<sup>1</sup>, António Vilarinho<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João.

**Background:** Multiple AVMs (MAVM) are one of the rarest variations of vascular malformations. They account for 0.3 to 3.2 % of all brain AVMs when considering sporadic findings, 9% when including syndromes/diseases such as Osler-Weber-Rendu, primarily seen in children. Reviewing the literature, reports from the last decade include mostly series of three to six cases per report. Diagnostic criteria - at least two distinct nidus separated by brain parenchyma - are not easily defined, and clinical implications, risks and management are far from certainties.

**Methods:** We retrospectively identified patients diagnosed with MAVM at our tertiary hospital center. Demographic data, vascular architecture, clinical presentation, and therapeutic decisions are described and paralleled to available series.

**Results:** A total of three patients were identified as having MAVM. Ages at diagnosis were 19, 39 and 60yo, all males although there is no knowledge of gender preference in literature. Only one patient presented with an intracerebral hemorrhage (ICH) as opposed to most case reports where ICH was the most frequent. Surgery was proposed for one bleeding lesion, a Spetzler-Martin 2, 16mm nidus, vermis location. For the two patients with no-ICH and Spetzler-Martin 3 and 4 lesions (one with both lesions unilateral supratentorial and the other bilateral infratentorial), radiosurgery was proposed after multidisciplinary discussion. The effect of multiplicity complicates estimating the future risk for hemorrhage and compounds the decision for treatment indication and strategies, particularly for unruptured lesions.

**Conclusion:** No specific risk factors and consensus are defined however, the notion of increased risk of hemorrhage is present in the literature. This work allowed us to establish the rarity and challenges of this condition, also reported in other Neurosurgical Centers. The need for MAVM knowledge led us to idealize a national collaboration and present it in a National Multicenter Registry format, for all ages MAVM.

### CO-34 RANDOMIZED EVALUATION OF 3D PRINTED CUSTOMIZED IMPLANTS FOR CRANIOPLASTY AFTER DECOMPRESSIVE CRANIECTOMY (RE3D-CDC TRIAL) – PROTOCOLO DE INVESTIGAÇÃO

Sara Nunes De Sequeira<sup>1,3</sup>, Jessica Branco<sup>2</sup>, Mickael Bartikian<sup>3</sup>, Nuno Cubas Farinha<sup>2</sup>, João Paulo Andrade<sup>1,3</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>2,3</sup>

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

**Objetivos:** Com o aumento de indicações para craniectomias descompressivas (CD), o número de cranioplastias (CP) subiu. Embora seja um procedimento frequente, acarreta uma taxa de complicações significativas e o implante ideal ainda é motivo de debate. Três das alternativas mais comuns em Portugal são: osso autólogo, polimetilmetacrilato (PMMA) e rede de titânio. Até à data, a maioria dos estudos publicados sobre CP é retrospectiva e não permite obter evidência suficientemente forte para suportar o uso de um material em detrimento de outro. O objetivo deste estudo é melhorar o nosso conhecimento sobre os resultados do uso de três materiais mais comumente utilizados em Portugal.

**Métodos:** Estudo clínico multicêntrico, prospetivo, controlado e randomizado, em oclusão simples, a decorrer num período de 5 anos em dois centros hospitalares. Apresenta três braços randomizados (osso autólogo; PMMA; rede titânio – 1:1:1) e um opcional observacional. São elegíveis todos os adultos submetidos a CD, com retalho ósseo conservado em loca abdominal e defeito  $\geq 40$  cm<sup>2</sup>. Os doentes serão avaliados aos 1, 6, 12, 24 e 36 meses após o procedimento. O objetivo primário é comparar taxa de infeção e necessidade de re-intervenção cirúrgica. Secundariamente pretende-se analisar ocorrência de outros eventos adversos, resultado neurológico, cognitivo e cosmético, impacto na qualidade de vida, tempos de cirurgia, anestesia, preparação do implante e duração do internamento e análise de custo/custo-benefício.

**Resultados:** O protocolo do estudo obteve aprovação das Comissões de Ética de ambos os centros envolvidos. O estudo iniciou-se em Janeiro de 2021 e espera-se incluir 150 doentes.

**Conclusão:** A cranioplastia é um procedimento frequente. Não existem estudos randomizados prospetivos que comparem os diferentes materiais comumente utilizados. Com a realização deste ensaio clínico pretende-se averiguar qual a melhor opção de implante, no sentido de melhorar resultados cirúrgicos e estéticos.

### CO-35 LESÃO RARA DA REGIÃO ANTERIOR DO TERCEIRO VENTRÍCULO

Leopoldina Pereira<sup>1</sup>, D'jamel Kitumba<sup>1</sup>, Diogo Grade<sup>1</sup>, Vítor Pinto<sup>1</sup>, Carlos Ribeiro<sup>1</sup>, Raúl Santos<sup>1</sup>, Rui Reinas<sup>1</sup>, Lino Mascarenhas<sup>1</sup>, António Furtado<sup>1</sup>, Mário Resende<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.

O tumor glioneuronal formador de rosetas (TGFR) é um tumor cerebral raro, benigno e indolente. São raros os casos descritos puramente localizados no terceiro ventrículo. Apresentamos um caso de uma mulher com uma lesão localizada no terceiro ventrículo, submetida a exérese subtotal e III<sup>a</sup> ventriculocisternostomia endoscópica.

Mulher de 44 anos, recorreu ao serviço de urgência por quadro de cefaleia com dias de evolução e instalação rápida de prostração. Foi investigada com ressonância cerebral que revelou lesão localizada no terceiro ventrículo, com melhor

representação no estudo volumétrico T2, tendo hiposinal em T1, hipersinal em T2 e condicionava hidrocefalia obstrutiva. Foi submetida a exérese subtotal da lesão e III<sup>o</sup> ventriculocisternostomia. 48 horas pós-cirurgia, apresentou deterioração do estado de consciência tendo sido investigada com ressonância que não revelou hemorragias, hidrocefalia ou lesões isquémicas do tronco cerebral. Recuperou do estado de consciência e não desenvolveu défices focais, assumindo-se crise convulsiva. Três dias após a alta hospitalar, regressa por novo quadro de crise convulsiva. TC cerebral não revelou complicações e analiticamente apresentava hiponatremia grave consequente de "salt wasting syndrome". Aos três meses de *follow-up*, permanece assintomática.

O diagnóstico das lesões no III ventrículo é um desafio pela diversidade de tumores que se originam ou envolvem esta região. Os TGFR são predominantes do IV<sup>o</sup> ventrículo e manifestam-se por hidrocefalia. Este caso é raríssimo e destaca-se pela localização na porção anterior do III<sup>o</sup> ventrículo com obliteração dos foramina de Monro. As crises convulsivas e a hiponatremia são também complicações raras, mas relacionadas com a abordagem, tendo como provável substrato a manipulação fornicial e hipotalâmica.

Relatamos um dos primeiros casos de um TGFR localizado puramente no III<sup>o</sup> ventrículo, manifestando-se clinicamente por hidrocefalia, sem envolvimento da região posterior do III<sup>o</sup> ventrículo. Esta entidade deve ser considerada no diagnóstico diferencial nos tumores do III<sup>o</sup> Ventrículo.

## CO-36 TERATOMA MADURO INTRACRANIANO COM ROTURA: 1 CASO CLÍNICO.

**Catarina Barreira<sup>1</sup>, Énia Sousa<sup>1</sup>, Ricardo Pestana<sup>1</sup>, Cícero Silveira<sup>1</sup>, Gil Bebiano<sup>1</sup>, Pedro Lima<sup>1</sup>**

1-Hospital Central do Funchal.

**Introdução:** O teratoma intracraniano constitui um tipo de tumor de células germinativas, e subdivide-se em maduro, imaturo e com transformação maligna. Trata-se de uma doença rara, com apresentação clínica variada, determinada pela localização do tumor. O diagnóstico faz-se através de anatomia patológica e as lesões são geralmente benignas.

**Objetivo:** Abordar a apresentação clínica, métodos de diagnóstico e terapêuticos, através da exposição de 1 caso clínico.

**Descrição do Caso Clínico:** Foi consultado o processo clínico de mulher de 39 anos com diagnóstico de teratoma maduro intracraniano em 2015. A RM-CE revelou lesão expansiva fronto-temporal esquerda para-selar, com sinais de rutura até aos planos ventriculares, septações e aprisionamento do corno frontal esquerdo e temporo-occipital direito, e edema transependimário. A doente foi submetida a tratamento cirúrgico, remoção subtotal da lesão e colocação de *shunt* V-P por hidrocefalia ativa. A anatomia patológica revelou teratoma maduro. 2 anos após a cirurgia houve necessidade de revisão de *shunt*. 5 anos após o tratamento, doente assintomática e estabilidade da lesão residual.

**Discussão e Conclusão:** O teratoma intracraniano tem uma apresentação inespecífica. A doente evidenciou um quadro confusional e alterações do comportamento, precedido por cefaleias, provavelmente em contexto de rutura. Os teratomas intracranianos habitualmente localizam-se na região pineal e supra-selar. A localização para-selar constitui uma entidade muito rara e o tratamento inclui a ressecção total, quando possível. Neste caso, havia componente tumoral calcificada e aderente ao tronco cerebral, tendo a remoção sido subtotal.

## CO-37 TUMORES COM ORIGEM NA GLÂNDULA PINEAL: EXPERIÊNCIA DO CHULN NA ABORDAGEM TERAPÊUTICA

**Nuno Cubas Farinha<sup>1</sup>, Maria Manuel Santos<sup>1</sup>, Domingos Coiteiro<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE.

**Objetivos:** Os tumores com origem na glândula pineal são raros, constituindo um desafio terapêutico devido à sua localização e relações anatómicas. Os objetivos deste trabalho consistiram na caracterização epidemiológica e avaliação prognóstica funcional dos doentes operados a tumores da glândula pineal no CHULN.

**Métodos:** Estudo retrospectivo dos doentes com tumores da glândula pineal operados nos últimos 20 anos no CHULN. Avaliaram-se dados demográficos, forma de apresentação, comorbilidades, extensão da remoção tumoral, via de abordagem cirúrgica, diagnóstico anatomo-patológico, complicações cirúrgicas, tratamento adjuvante e prognóstico funcional (IK).

**Resultados:** Foram operados 11 doentes, 81.8% do sexo feminino, com média de idade 38 anos. As formas de apresentação foram hidrocefalia aguda em 10 casos (90,9%) e hemorragia intralesional num dos casos (9,1%). Em todos os casos a hidrocefalia foi tratada por SDVP em primeiro tempo (n=5) ou por ventriculostomia endoscópica (VE) (n=6), nestes últimos foi feita biópsia endoscópica concomitantemente. Apenas 3 doentes apresentaram comorbilidades relevantes. Foi realizada remoção tumoral total em 3 casos (27,3%), subtotal em 2 casos (18,1%), parcial em 3 casos (27,3%) e apenas biópsia endoscópica em 3 casos (27,3%). Nos 8 casos submetidos a abordagem cirúrgica foi utilizada a via supracerebelosa infratentorial. Os diagnósticos anatomo-patológicos foram: pineocitoma (n=6), pineoblastoma (n=4) e tumor do parênquima pineal de diferenciação intermédia (n=1). Não se registaram complicações cirúrgicas. 6 doentes realizaram tratamento adjuvante: quimioterapia (n=3), radioterapia (n=1), quimioterapia e radioterapia (n=1), ou radiocirurgia (n=1). O seguimento médio foram 5 anos. A taxa de mortalidade alcançou os 36,4% (n=4) aos 5 anos. Entre os sobreviventes, o IK médio foi 80, sendo mais alto nos 3 casos de remoção total (IK 90) e inferior nos restantes (IK 70).

**Conclusão:** Todos os doentes com tumores da glândula pineal submetidos a remoção cirúrgica total tiveram excelente prognóstico funcional. Os restantes doentes, com extensão de remoção inferior, tiveram pior prognóstico funcional.

## CO-38 POSTERIOR FOSSA CRANIOPLASTY FOR THE TREATMENT OF CEREBELLAR PTOSIS AFTER SURGERY FOR HEMANGIOBLASTOMA

**Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>, Teresa Pinheiro<sup>1</sup>, Francisco Rebelo<sup>1</sup>, Eduardo Bernardo<sup>1</sup>, Ribeiro Da Costa<sup>1</sup>**

1-CHULC.

**Objective:** This case report aims to present a rare complication of posterior fossa surgery, cerebellar ptosis, and to show how we treated it, with a posterior fossa reconstruction with a titanium mesh.

**Methods:** Radiological, surgical and physical examination findings of a patient with descent of cerebellar tissue through the craniectomy, after a posterior fossa surgery were reviewed and the suboccipital cranioplasty technique was described.

**Results:** We performed a suboccipital craniectomy in order



to access an intraxial cerebellar tumor. The tumor was excised entirely and the patient was asymptomatic when discharged. Three weeks later the patient comes to the ER complaining of headache and dizziness and the head CT ordered was unremarkable. As the symptoms were progressing, we ordered an MRI that showed herniation of cerebellar tissue. In order to treat this complication we performed a posterior fossa cranioplasty with titanium mesh. The patient was discharged home on the fourth day after surgery and has been asymptomatic ever since.

**Conclusion:** Cerebellar ptosis is an uncommon complication after suboccipital craniectomy, much more uncommon than pseudomeningeocele. This report aims to show that this can be easily treated with a posterior fossa reconstruction.

### CO-39 PRIMARY CENTRAL NERVOUS SYSTEM LYMPHOMA: CHARACTERIZATION OF A POPULATION TREATED IN CENTRAL HOSPITAL OVER A SIX YEAR SPAN

Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>, Teresa Pinheiro<sup>1</sup>, Francisco Rebelo<sup>1</sup>, Pedro Branco<sup>1</sup>, Pedro Roque<sup>1</sup>  
1-CHULC.

**Objective:** Primary Central Nervous System (CNS) lymphoma are uncommon tumors that account for up to 2.5% of all brain tumors. However, sometimes they become a differential diagnosis with other much more common entities such as high grade gliomas and this has profound implications in the surgical plan. We aim to better characterize the population that we diagnosed with this disease over the last six years and to shed some light on the prognosis.

**Methods:** Histopathological, radiological, surgical and physical examination findings of all consecutive patients with the diagnosis of CNS lymphoma were retrospectively reviewed.

**Results:** Over the last six years our hospital had 36 cases of primary CNS lymphomas. Most lesions were periventricular and had restricted diffusion on the MRI. Whenever this diagnosis was considered probable steroids were not initiated and biopsy was chosen as the primary intervention.

**Conclusion:** Primary CNS lymphomas must be considered in the differential diagnosis of intraxial lesions, especially when in periventricular location and with restricted diffusion on the MRI. This allows the surgeon to adopt a different approach both in the pre-operative time as in the intra-operative time.

### CO-40 BRAIN METASTASIS: CHARACTERIZATION OF A POPULATION TREATED IN CENTRAL HOSPITAL OVER A SIX YEAR TIME PERIOD

Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>, Teresa Pinheiro<sup>1</sup>, Francisco Rebelo<sup>1</sup>, Bernardo Smet<sup>1</sup>, Pedro Branco<sup>1</sup>, Pedro Roque<sup>1</sup>  
1-CHULC.

**Objective:** Brain metastasis, as a whole, are an heterogeneous group of lesions and represent up to 40% of all intracranial tumours. A neurological symptom may be the initial presentation of the disease but, more often than not, the metastasis must be integrated in the systemic disease. In order to obtain the best results possible in an already ominous disease, we must know the population that we treat. Therefore, we aim to better characterize the population that we treat with this disease over the last x years and to present our results and complications

**Methods:** Histopathological, radiological, surgical and phys-

ical examination findings of all consecutive patients with the confirmed diagnosis of brain metastasis were retrospectively reviewed.

**Results:** Over the last six years our hospital treated 163 cases of brain metastasis. Primary tumors of the lung that spread to the brain were the most common in this series. Whenever we decided to operate, a total removal was the most common objective and obtained in most cases.

**Conclusion:** Brain metastasis are a common intracranial lesion, but the decision process isn't always easy. Our knowledge of the population we treat and of our results may shed some light on the best way to deal with those patients.

### CO-41 EXPERIÊNCIA COM CIRURGIA COM O DOENTE ACORDADO: RESULTADOS FUNCIONAIS E ONCOLÓGICOS NUMA SÉRIE DE 100 DOENTES

Melissa Silva<sup>1</sup>, Catarina Viegas<sup>1</sup>, Rui Manilha<sup>1</sup>, Carlos Casimiro<sup>1</sup>, António Pérez-Hick<sup>1</sup>, João Leote<sup>1</sup>, Sara Morgado<sup>1</sup>, Ana Silvestre<sup>1</sup>, Susana Francisco<sup>1</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>  
1-Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** A cirurgia com o doente acordado para mapeamento da função motora, da linguagem e de funções cognitivas tem como objetivo maximizar a resseção e otimizar o prognóstico, diminuindo o risco de défices no pós-operatório.

**Objetivo:** Avaliar os resultados funcionais, oncológicos e de regresso ao trabalho na primeira série de 100 doentes operados a tumores da série glial com esta técnica cirúrgica pelo cirurgião principal.

**Métodos:** Análise retrospectiva de cirurgias com o doente acordado, realizadas entre Julho de 2011 e Novembro de 2020, em doentes com idade  $\geq 16$  anos, para remoção de lesões envolvendo áreas eloquentes e com histologia confirmando tumor da série glial.

Foram estudados dados demográficos, características dos tumores, grau de resseção cirúrgica, complicações peri-operatórias, resultado funcional, regresso ao trabalho e sobrevida global.

**Resultados:** Foram realizadas 100 cirurgias no período estudado. A média de idades à data da cirurgia era de 46 anos e 58% dos doentes eram do sexo masculino. A maioria dos tumores operados situavam-se no hemisfério esquerdo (84%).

Em 42% dos casos foi possível uma remoção total, em 39% subtotal e em 19% parcial.

Quanto à morbilidade cirúrgica, 4% apresentaram um défice de novo permanente, metade dos casos na sequência de complicação vascular.

A sobrevida média global foi de 67 meses (IC 95%), sendo que a sobrevida média dos doentes operados a lesões de baixo grau foi de 80 meses e a dos operados a lesões de alto grau de 48 meses.

**Conclusão:** A cirurgia com o doente acordado é o "gold standard" para remoção de lesões envolvendo áreas eloquentes, permitindo uma resseção cirúrgica segura, minimizando o risco de défices neurológicos. A seleção adequada do paciente, a anestesia e a técnica intra-operatória no âmbito da experiência de uma equipa multidisciplinar coesa, permite que haja uma progressão na qualidade dos resultados e na complexidade dos mesmos.

## CO-42 METASTIZAÇÃO CEREBELOSA RARA DE CARCINOMA PAVIMENTO-CELULAR – CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Francisco Rebelo<sup>1</sup>, Bernardo De Smet<sup>1</sup>, João Cabral Pimentel<sup>2</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Teresa Morais Pinheiro<sup>1</sup>, Luis Cardoso<sup>1</sup>, Pedro Roque<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** o carcinoma pavimento-celular (CPC) representa 90% dos tumores da laringe. A metastização ocorre em 4%-30% dos doentes, sendo raro o atingimento cerebral (1%). Estudos indicam que a maioria dos indivíduos com metastização cerebral por CPC são do sexo masculino. A região supra-glótica constitui o local primário mais comum dos CPC. Não existe um tratamento uniformizado para tumores supra-glóticos em estágio avançado (grau III e IV), sendo que os doentes com metastização cerebral apresentam mau prognóstico. Embora a intervenção neurocirúrgica e/ou quimiorradioterapia permitam aumentar a sobrevida destes doentes, esta mantém-se baixa.

**Caso Clínico:** homem, 53 anos, com diagnóstico conhecido de CPC do seio piriforme e metastização pulmonar, sob quimioterapia há 8 semanas com Cetuximab, iniciou quadro clínico de tonturas, náuseas e vômitos. Ao exame neurológico, apresentava dímetria à esquerda. Realizou TC e RM-CE que evidenciaram 2 lesões ocupantes de espaço: uma cerebelosa esquerda com componente quística, a comprimir e desviar o IV ventrículo; outra lesão supratentorial, de menor dimensão, na região parietal posterior esquerda, justa-cortical. Iniciou corticoterapia, com melhoria sintomatológica. Realizou-se craniotomia suboccipital com excisão microscópica total de metástase cerebelosa. A anatomia patológica revelou metástase de carcinoma com diferenciação pavimento-celular. No pós-operatório, apresentou ataxia transitória da marcha. No seguimento em ambulatório por Neurocirurgia, Oncologia e Radio-oncologia, verificou-se um *Karnofsky performance status* de 90 e 80, respectivamente 1 e 3 meses após cirurgia.

**Conclusão:** a metastização cerebral por CPC é um fenómeno raro, existindo escassos casos publicados. A partir da revisão da literatura realizada, não foi identificado qualquer caso descrito de uma metástase cerebelosa de CPC. Na opinião dos autores, a divulgação do presente caso poderá contribuir para a otimização do estudo e tratamento deste tipo de doentes, com melhoria da qualidade de vida e seu prognóstico.

## CO-43 ABORDAGEM SUPRA-CEREBELOSA TRANSTENTORIAL PARAMEDIANA: TÉCNICA E RESULTADOS

Melissa Silva<sup>1</sup>, Rui Manilha<sup>1</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>

1-Hospital Garcia de Orta.

**Objetivo:** Lesões que envolvem a região temporomesial são desafiantes devido à sua localização profunda e próxima de estruturas neurovasculares críticas. As abordagens mais convencionais incluem as vias transtemporal, subtemporal, transilvíca, supratentorial infraoccipital, occipital transtentorial ou interhemisférica posterior. A exposição da região temporomesial nestas abordagens comporta o risco de defeitos visuais, de linguagem e outras vias, por lesão vascular ou por manipulação de tecidos.

O objetivo deste trabalho é analisar os aspetos técnicos da abordagem supracerebelosa transtentorial (SCTT) para remoção de lesões tumorais da região temporomesial e seus resultados.

**Métodos:** Revisão de dados clínicos, imagiologia pré e pós-operatória e vídeos cirúrgicos de casos operados por abordagem supra-cerebelosa transtentorial paramediana.

**Resultados:** Foram identificados 6 doentes operados com recurso à abordagem SCTT, com *follow-up* mínimo de 6 meses.

Tinham uma idade média de 41 anos e a maioria era do sexo feminino (67%).

Em metade dos casos conseguiu-se uma remoção total e na outra metade subtotal.

Os tumores operados incluíam quatro lesões gliais de grau IV da OMS e uma de grau II. Numa doente não foi possível identificar tecido neoplásico.

As imagens de controlo pós-operatórias documentaram num caso uma pequena lesão isquémica talâmica, apresentando a doente no pós-operatório uma quadrantópsia não relacionada que resolveu. Num outro caso observou-se uma lesão isquémica cerebelosa e talâmica bilateral, sem consequências graves, mantendo-se o doente neurologicamente íntegro seis meses depois.

Sem outras complicações do procedimento assinaláveis.

Dois doentes desenvolveram hidrocefalia tardia com necessidade de derivação ventrículo-peritoneal.

**Conclusão:** A abordagem SCTT permite um grau de remoção alargado de tumores temporomesiais, com baixa morbidade associada.

O posicionamento semi-sentado tem-se apresentado como uma vantagem nesta abordagem.

## CO-44 TARGET SPECIFICITY REVEALS PROKINETIC AND ANTIKINETIC POPULATIONS IN THE SUBTHALAMIC NUCLEUS

Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>1,2,3</sup>, Maria Soledad Esposito<sup>2,3</sup>, Silvia Arber<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Biozentrum, Department of Cell Biology, University of Basel, Switzerland; 3-Friedrich Miescher Institute for Biomedical Research, Basel, Switzerland

**Background/goal:** The subthalamic nucleus (STN) is a common target for deep brain stimulation in Parkinson's disease (PD). However, gait impairment is highly refractory to this intervention. The STN is imbedded in the basal ganglia circuitry, providing excitatory input to the inhibitory substantia nigra reticulata (SNr), therefore being a part of the classically defined antikinetic indirect pathway. However, direct projections from the STN to the mesencephalic locomotor region (MLR) have been described, but it's functional relevance for motor control remains unaddressed. In the current work, we interrogate the functional relevance of two independent output pathways from the STN.

**Methods:** we used mouse genetics in intersection with viral vectors stereotaxically injected into the mouse brain to identify and functionally dissect glutamatergic STN subpopulations projecting to the SNr or the MLR. We characterized their anatomical organization (soma location and overlap, as well as input-output connectivity) and employed optogenetic stimulation, chemogenetic inhibition and single-unit recordings of cell activity in freely-moving mice to interrogate the role of these subpopulations in motor control.

**Results:** Two separate subthalamic subpopulations segregate by their projection patterns to the SNr or the MLR. While the SNr-projecting population occupies the bulk of the STN, the MLR-projecting population is located in the dorsomedial STN and adjacent parasubthalamic nucleus (pSTN). Optogenetic

stimulation of the SNr-projecting population arrests ongoing movement. In contrast, activation of MLR-projecting neurons initiates or speeds up ongoing locomotion, and its inhibition impairs skilled locomotion tasks; furthermore its neuronal activity correlates with exploratory behaviors, including locomotion. These populations receive segregate input from the basal ganglia structures.

**Conclusion:** This work describes a new prokinetic pathway from the STN to the MLR, that bypasses the SNr, thus contradicting the classical view that the STN is an anti-kinetic structure. This information is essential for designing future strategies to improve PD symptoms involving locomotion control.

### CO-45 A PATIENT-SPECIFIC NEURONAL ACTIVITY PROFILE FOR PARKINSON'S DISEASE: MONITORING SYMPTOM CONTROL, TREATMENT RESPONSE AND CIRCADIAN OSCILLATIONS WITH LOCAL FIELD POTENTIALS

**Manuel J. Ferreira-Pinto**<sup>1,2,3</sup>, **Ana Oliveira**<sup>2,3,4</sup>, **Maria José Rosas**<sup>2,3,4</sup>, **João Massano**<sup>2,3,4</sup>, **Clara Chamadoira**<sup>1,2,3</sup>, **Manuel Rito**<sup>1,2,3</sup>, **Rui Vaz**<sup>1,2,3</sup>  
1-Department of Neurosurgery, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Department of Clinical Neurosciences and Mental Health, Faculty of Medicine University of Porto, Porto, Portugal; 3-Movement Disorders and Functional Surgery Unit, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Background/Goal:** In patients with Parkinson's disease, STN-DBS provides symptomatic improvement by disrupting abnormal oscillatory activity throughout the cortico-basal ganglia network. Of note, activity within the beta frequency range has been proposed as a potential surrogate for bradykinesia and rigidity. However, clinical data to validate the use of beta wave power to track the motor fluctuations of the disease is lacking. The identification of neuronal surrogates of disease control is a crucial step towards achieving closed-loop DBS. The current work describes data on the first six patients implanted with a DBS system enabling the recording of local field potentials (LFPs) from the STN at CHUSJ.

**Methods:** we report our experience recording STN LFPs from six Parkinson's disease patients undergoing DBS surgery at our department. Chronic recordings were obtained since the early post-implantation period and followed up to six months after surgery. Acute recordings were performed before patient hospital discharge and during follow up outpatient appointments. Patients were also instructed to automatically record specific disease-related events automatically using a communicator device.

**Results:** We successfully recorded STN neuronal activity from Parkinson's disease patients. Beta wave power was a good disease marker only in akinetic-rigid patients, but not in tremor-predominant patients. Acute recordings demonstrate that electrical stimulation negatively modulates beta-wave power, with a "ceiling effect" clearly evident. Furthermore, maximal clinical benefit requires lower stimulation than maximal beta wave power suppression. Chronic recordings demonstrate a circadian rhythm for beta wave power, which is lower during sleep, even without night-time dopaminergic drugs. Our recordings allowed us to obtain an electronic journal of the patients disease fluctuations.

**Conclusion:** STN Beta-band power is modulated by electrical stimulation and follows a circadian rhythm. Further research might provide additional information, ultimately allowing us to tailor DBS parameters to each patient's individual needs in a closed loop fashion.

### CO-46 DEEP BRAIN STIMULATION IN REFRACTORY OBSESSIVE-COMPULSIVE DISORDER

**Joao Páscoa Pinheiro**<sup>1</sup>, **Daniela Matos**<sup>1</sup>, **Joana Andrade**<sup>1</sup>, **Manuel Rito**<sup>1</sup>, **Ricardo Pereira**<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Unversitário de Coimbra.

**Objective:** Obsessive-compulsive disorder (OCD) has a lifetime prevalence of 2%-3%, affecting all age groups. Deep brain stimulation (DBS) can be of benefit in carefully selected patients with severe intractable obsessive-compulsive disorder. In this work, the authors present all cases treated in their institution.

**Methods:** Seven adult patients with a 6-year or more history of refractory OCD met the criteria for DBS surgery. The nature and current severity of obsessive-compulsive symptoms were evaluate before surgery, 6 and 12 months after surgery using the Dimensional Yale Brown Obsessive-Compulsive Scale (DY-BOCS). We performed both descriptive and statistical analyses. All statistical analyses were conducted with SPSS. A p value of 0.05 was set as indicative of statistical significance.

**Results:** DBS surgery for refractory OCD was performed between 2006 and 2018. With the exception of one patient, all patients were male. Their mean age was 39.14±3.58 years and mean duration of OCD was 13±6 years. The first symptoms appeared on average at age 14±3.58 years. The most frequent symptom dimension was symmetry, ordering, counting, and arranging obsessions and compulsions (50%), followed by contamination obsessions and cleaning compulsions (25%). A pattern of hypoperfusion of the temporal and frontal lobes was observed in 4 patients who underwent brain positron emission tomography pre-operatively. Six patients underwent DBS of the bed nucleus of the stria terminalis and one patient in the subthalamic nucleus. The mean baseline and 6 months follow-up scores for the DY-BOCS are 26.71±2 and 17.43±6.58 respectively. The amount of pharmacotherapy was reduced in 5 patients. One patient died 8 months after the procedure due to pulmonary thromboembolism. Reoperations were performed four times in order to replace the neurostimulator or the brain electrodes.

**Conclusion:** The results of this study indicate that bilateral bed nucleus of stria terminalis DBS is effective in the treatment of severe OCD.

### CO-47 OUTCOME E COMPLICAÇÕES ASSOCIADAS À COLOCAÇÃO DE ESTIMULADOR DO NERVO VAGO NA EPILEPSIA REFRAATÁRIA – RESULTADOS AOS 10 ANOS DE FOLLOW-UP

**Filipe Vaz Da Silva**<sup>1</sup>, **Vasco Sá Pinto**<sup>1</sup>, **Sérgio Sousa**<sup>1</sup>, **Rui Rangel**<sup>1</sup>, **Joaquim Reis**<sup>1</sup>, **Alfredo Calheiros**<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar e Universitário do Porto.

A epilepsia refratária ocorre em até 30% dos doentes e o estimulador do nervo vago (ENV) é uma alternativa terapêutica. Poucos estudos descrevem o outcome e complicações após 5 anos da cirurgia.

Realizou-se um estudo retrospectivo e unicêntrico relativo ao follow-up de 10 anos após colocação de ENV. Foram analisadas a frequência e duração das crises convulsivas, abolição de quedas, redução de medicação antiepiléptica, ocorrência de complicações, impressão clínica global, grau de satisfação dos doentes, entre outros aspetos relacionados com dados demográficos, tipo de crises convulsivas e etiologia da epilepsia.

A amostra foi constituída por 73 doentes (idade média à data de cirurgia  $26,36 \pm 12,64$ ), maioritariamente do género masculino ( $n=43$ , 58,9%). A etiologia estrutural da epilepsia foi mais frequente ( $n=35$ , 47,9%) e a maioria dos doentes apresentava condição síndrómica ( $n=45$ , 61,6%). Aproximadamente metade dos doentes apresentou crises convulsivas inclassificáveis ou mistas ( $n=32$ , 43,8%). Não se registaram complicações intraoperatórias e a disфонia foi a complicação pós-operatória mais frequente ( $n=15$ , 20,5%). Durante o *follow-up*, 7 doentes faleceram (9,6%). O ENV foi reposicionado, removido e revisto em 17 (23,3%), 6 (8,2%) e 3 doentes (4,1%), respetivamente.

Em 29 doentes (39,7%) verificou-se redução  $\geq 50\%$  de crises convulsivas e 36 doentes (54,5%) apresentaram classificação de engels  $\leq 3$ . Em 21 doentes (28,8%) as quedas foram abolidas, com redução de medicação antiepiléptica em 6 doentes (9,1%). Registou-se melhoria na impressão clínica global  $\geq 3$  em 36 doentes (54,5%) e satisfação relacionada com a cirurgia em 32 doentes (48,5%).

Após análise multivariada, a população pediátrica síndrómica apresentou redução significativa de crises convulsivas ( $p=0,018$ ). A população adulta síndrómica apresentou classificação engels  $\leq 3$  ( $p=0,05$ ) e tendência a abolição de quedas ( $p=0,061$ ). Os doentes apresentaram satisfação relativamente à cirurgia, independentemente da idade ( $p<0,001$ ).

O ENV é uma opção válida, com benefício a longo prazo na epilepsia refratária no controlo de crises convulsivas e outcome, reduzidas complicações associadas e significativa satisfação dos doentes.

## CO-48 TRATAMENTO CIRÚRGICO DE EPILEPSIA REFROTÁRIA. EXPERIÊNCIA DOS 10 PRIMEIROS ANOS DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Clara Chamadoira<sup>1,2</sup>, Rui Vaz<sup>1,2</sup>, Manuel Rito<sup>1</sup>, Ricardo Rego<sup>3</sup>, Helena Rocha<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do Hospital Universitário de São João.

**Objetivos:** Dez anos depois da primeira cirurgia ressectiva realizada pela nossa equipa o nosso objectivo é fazer uma revisão da casuística e resultados da nossa série cirúrgica.

**Método:** Foram avaliados retrospectivamente todos os doentes operados no nosso Centro desde o início da atividade em 2010. Registamos os dados demográficos, etiologia das crises e tipo de procedimento cirúrgico realizado, resultado histológico e complicações. Analisamos o resultado em termos de controlo da epilepsia em todos os doentes que apresentavam um follow up mínimo de 6 meses desde o último procedimento.

**Resultados:** Foram avaliados um total de 173 procedimentos. A duração média da epilepsia até a data da cirurgia na nossa série foi de 25 anos, sendo as etiologias preponderantes a esclerose mesial temporal, LEAT e displasia focal cortical. 30 dos nossos doentes foram submetidos a monitorização invasiva, 44 a técnicas de neuromodulação. 92 dos nossos doentes foram operados com cirurgia ressectiva, 4 hemisferotomias funcionais, 1 procedimento de termocoagulação por radiofrequência e 2 doentes foram referenciados para radiocirurgia.

Dos doentes submetidos a cirurgia ressectiva, 69% encontraram-se em Engel I. Mais de 63% dos doentes submetidos a estimulação do nervo vago são respondedores. 40% dos doentes submetidos a estimulação cerebral profunda são respondedores. A mortalidade nesta série foi de 0%. Nenhum dos nossos

casos sofreu de morbilidade grave ou irreversível.

**Conclusão:** Um Centro de Referência de Epilepsia Refratária centra a sua ação na assistência diferenciada aos utentes com esta patologia garantindo a acessibilidade, eficácia e segurança em termos de cuidados prestados. Ao longo do tempo foram criadas no nosso Centro as condições para o tratamento destes doentes, com um aumento significativo dos utentes tratados nomeadamente desde 2019. A nossa série mostra resultados em termos de resolução da doença e segurança sobreponíveis aos exigidos pelos padrões internacionais para um Centro de Referência.

## CO-49 APLICAÇÃO DA ESCALA SUBDURAL HEMATOMA OF THE ELDERLY (SHE) NA DETERMINAÇÃO DO PROGNÓSTICO DE DOENTES COM HEMATOMA SUBDURAL

Francisco Rebelo<sup>1</sup>, Bernardo De Smet<sup>1</sup>, Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>, Teresa Morais Pinheiro<sup>1</sup>, Miguel Laia<sup>1</sup>, Eduardo Bernardo<sup>1</sup>, José Ribeiro Da Costa<sup>1</sup>, Pedro Roque<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** o hematoma subdural (HSD) constitui uma causa significativa de hemorragia intracraniana nos doentes idosos (>65 anos). A sua incidência está a aumentar e estima-se que em 2030 constitua a patologia neurocirúrgica mais comum. A sua abordagem terapêutica constitui um desafio clínico e um dilema com o qual os neurocirurgiões são confrontados. Alford *et al.* (2019) desenvolveu uma escala preditiva da mortalidade a 30 dias, para os HSD agudos, subagudos e crónicos, intitulada *Subdural Hematoma in the Elderly (SHE) score*.

**Objectivo:** este estudo teve como objectivo determinar o prognóstico a 30 dias, de doentes internados por HSD agudo, subagudo e crónico, através da aplicação da escala de prognóstico SHE score.

**Métodos:** realizámos um estudo observacional retrospectivo, através da aplicação da SHE score a todos os doentes internados no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central (CHULC) durante o ano de 2020, com HSDs agudos, subagudos e crónicos, verificados em contexto de trauma minor ou na sua ausência. A escala atribui pontuação com base em 3 variáveis: idade do doente (idade > 80 anos = 1 ponto), pontuação da Escala de Coma de Glasgow (GCS) à entrada no Serviço de Urgência (GCS 3-4 = 2 pontos; GCS 5-12 = 1 ponto; GCS > 12 = 0 pontos) e volume do hematoma (volume > 50 mL = 1 ponto).

**Resultados:** foram incluídos 130 doentes, 63,9% do sexo masculino e 36,1% do sexo feminino, com média de idade de  $82,2 \pm 7,93$  anos. Verificou-se que um aumento da pontuação da SHE score se associa a maior mortalidade a 30 dias.

**Conclusão:** a SHE score constitui uma ferramenta de apoio à decisão clínica, de fácil aplicação, que permite auxiliar os neurocirurgiões na deliberação da atitude terapêutica, bem como melhorar a partilha de informação com os doentes e seus familiares.



## CO-50 A STUDY ON PATIENT AND SURGICAL VARIABLES AND THEIR ASSOCIATION WITH THE RELATIVE SKIN FLAP POSITION BEFORE CRANIOPLASTY

João Meira Gonçalves<sup>1</sup>, Ana Ferreira<sup>1</sup>, Patrícia Polónia<sup>1</sup>, Rui Vaz<sup>1</sup>, Pedro Alberto Silva<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Introduction:** When pondering cranioplasty after decompressive craniectomy, the skin flap position (relative to the cranial defect) and the corresponding brain displacement may vary greatly and significantly influence its technique and safety profile. Specific predictors are still to be determined, and our goal was to study a possible correlation with clinical and procedural variables.

**Methods:** Unicentric retrospective observational study of all adult patients submitted to hemispheric craniectomy followed by cranioplasty between 2009 and 2019. Patients treated for hydrocephalus before the cranioplasty procedure were excluded. Patient demographics, clinical status, and imaging data at last

preoperative scan were collected. A standardized method was employed to measure the skin flap position relative to the skull defect, ranging from positive (convex, protruding externally) to negative (concave, internal). Pearson correlation and linear regression were used for statistical association analysis.

**Results:** 112 patients were admitted, 59 (52.7%) men and 53 (47.3%) women with a mean age of 47.3±13.17 years old. The relative skin flap position (rSFP) varied from +40.7mm to -27.3mm. The largest anteroposterior craniectomy "diameter" (AP) ranged from 82.1 to 144.5mm, with a mean of 117.3±13.19mm. There was a significant positive association between the rSFP and the AP (Pearson 0.254,  $p=0.007$ ). Also, a significant negative association between age and rSFP was observed (Pearson -0.302,  $p=0.001$ ). Both these correlations were sustained in a linear regression model ( $R^2$  0.146,  $p<0.001$ ). Other clinically relevant factors such as time to cranioplasty, gender, and comorbidities did not present an association.

**Conclusion:** In this series, specific patient and surgery related factors (namely age and craniectomy size) were associated with the pre-cranioplasty skin flap position status; conversely, the time to cranioplasty was not.

## MELHORES COMUNICAÇÕES ORAIS

### MCO-01 HEMORRAGIA INTRACEREBRAL APÓS CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA GUIADA POR MICRORREGISTO: UMA ANÁLISE DE 297 PROCEDIMENTOS

Beatriz Santos<sup>1</sup>, Rui Vaz<sup>1,2</sup>, Ana Cristina Braga<sup>3</sup>, Manuel Rito<sup>2</sup>, Diana Lucas<sup>2</sup>, Maria José Rosas<sup>2</sup>, Clara Chamadoira<sup>1,2</sup>

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Centro Hospitalar Universitário de São João; 3-Centro ALGORITMI, Universidade do Minho

**Objetivos:** Reportar a incidência de hemorragia intracerebral sintomática e assintomática em doentes submetidos a ECP guiada por microrregistro, com consequente análise de possíveis fatores de risco, tanto inerentes ao doente, como relativos à patologia e técnica cirúrgica.

**Métodos:** Realizamos um estudo observacional retrospectivo. Foram analisados 297 procedimentos de ECP feitos em 277 doentes num centro hospitalar entre janeiro de 2010 e dezembro de 2020. Todas as cirurgias foram guiadas com MER.

Analisamos a incidência de hemorragia intracerebral, tanto sintomática como assintomática e a correlação com a idade, sexo, diagnóstico, hipertensão arterial e intraoperatória, diabetes, dislipidemia, medicação antiagregante prévia, alvo anatómico e número de trajetórias.

**Resultados:** O total de elétrodos implantados foi de 585 em 277 doentes. Foram observadas 16 hemorragias intracerebrais, das quais 10 assintomáticas e 6 sintomáticas (alterações do estado de consciência em 4 casos, disfasia motora em 1 e alucinações visuais noutro). Nenhuma incorreu em défice neurológico permanente. A localização da hemorragia variou entre planos corticais e subcorticais, sempre em relação ao trajeto ou posição final do elétrodo. A incidência de hemorragia sintomática foi cerca de 1%, demonstrando a TC pós-operatória

hemorragia assintomática em mais 1.7% dos doentes. Doentes do sexo masculino ou com HTA têm 2.7 e 2.2 vezes mais probabilidade de desenvolver hemorragia, respetivamente. No entanto, nenhuma destas características demonstrou associação estatisticamente significativa com a ocorrência de hemorragia intracerebral, tal como a idade, diagnóstico, diabetes, dislipidemia, toma de medicação antiagregante prévia, alvo anatómico, número de trajetórias MER e HTA intraoperatória.

**Conclusão:** A ECP com MER é uma técnica segura, com baixa incidência de hemorragia intracerebral e sem défices permanentes no nosso estudo. A HTA e o sexo masculino parecem ser fatores de risco para o desenvolvimento hemorragia intracerebral nesta cirurgia. No entanto, não foram encontrados fatores com significado estatístico para o aumento da ocorrência desta complicação.

### MCO-02 THE IMPORTANCE OF THE TEMPORARY CLIP REMOVAL PHASE ON EXPOSURE TO HYPOXIA: ON-LINE MEASUREMENT OF TEMPORAL LOBE OXYGEN LEVELS DURING SURGERY FOR MIDDLE CEREBRAL ARTERY ANEURYSMS

Pedro Alberto Silva<sup>1</sup>, Celeste Dias<sup>2</sup>, António Vilarinho<sup>1</sup>, Ana Vaz Ferreira<sup>1</sup>, António Cerejo<sup>1</sup>, Rui Vaz<sup>1</sup>

1-Department of Neurosurgery, Academic Hospital Centre São João, Porto, Portugal; Department of Clinical Neurosciences, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; 2-Department of Intensive Medicine, Academic Hospital Centre São João, Porto, Portugal; Department of Medicine, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal.

**Background:** Most studies concerning intraoperative temporary arterial occlusion overlook the period of time between and after clip placement.

**Objective:** To analyse the brain tissue oxygen tension

through the process by which anterograde arterial blood flow is re-established after temporary clipping.

**Methods:** In this prospective observational study, patients submitted to surgery for middle cerebral artery aneurysms were continuously monitored with ICM+®, to obtain temporal (downstream)  $P_{bt}O_2$  levels while M1 segment temporary clips were applied and removed.  $P_{bt}O_2$  changes were analyzed and compared with the clipping phase, measures of exposure to hypoxia were defined and assessed during both phases and used in a model to test the impact of extending them.

**Findings:** 86 temporary clippings (20 patients) were recorded. The mean acquired amount of time per clip release event was 336,7 seconds.

Temporary clip removal produced specifically shaped, highly individual  $P_{bt}O_2$  curves that correlated with their corresponding clipping phase events but developing slower and less consistently.

The clip release phase was responsible for greater cumulative exposure to hypoxia than the clip application phase through the first and second minutes of each.

In our model, the duration of the temporary clipping phase was mostly responsible for the total exposure to hypoxia, and longer clip release phases reduced the mean exposure to hypoxia.

**Conclusion:** During the clip removal phase, the brain tissue is still exposed to oxygen levels significantly below the baseline, reverting through a singular, dynamic process. Therefore, it must be regarded by surgeons with the same degree of attention as its counterpart.

### MCO-03 CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA EM CONTEXTO DE TRAUMA NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA: ANÁLISE DE DUAS DÉCADAS DE EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Victor Henriques<sup>1</sup>, Sofia Tavares<sup>1</sup>, José Gustavo Soares<sup>1</sup>, José Augusto Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE.

**Objetivo:** Avaliar o impacto da craniectomia descompressiva no outcome de vítimas de traumatismo craniocéfálico (TCE) de idade pediátrica, assim como fatores que se associem ao seu prognóstico.

**Método:** Estudo retrospectivo de doentes submetidos a craniectomia descompressiva em contexto traumático ao longo de 20 anos num centro de neurocirurgia pediátrica. Adquiridos parâmetros referentes às características da população, tratamento médico, pressão intracraniana (PIC), craniectomia, cranioplastia e dias de internamento, bem como parâmetros de *outcome*. Tratamento de dados recorrendo ao programa IBM® SPSS® Statistics 21. Análise de dados paramétricos com teste t de Student e de dados não-paramétricos com teste qui-quadrado de Pearson, tendo sido assumido um  $p < 0,05$  como estatisticamente significativo.

**Resultados:** Realizaram-se treze craniectomias descompressivas em contexto de TCE no período em análise. A idade média aquando da craniectomia foi de 11,4 anos (intervalo 7-17 anos). Quatro doentes (30,8%) faleceram no primeiro mês pós-operatório. Ao último *follow-up*, cinco (38,5%) apresentavam *Glasgow Outcome Score* (GOS) igual ou superior a 4. Verificou-se uma redução estatisticamente significativa da PIC entre o pré e o pós-operatório imediato ( $p < 0,001$ ). A realização de craniectomia primária associou-se ao regresso à escola em regime de ensino normal ( $p < 0,05$ ) e a craniectomia precoce (até 24h) associou-se a um *outcome* geral mais favorável ( $p < 0,05$ ). Foram também encontradas

associações significativas entre o tempo de internamento e GOS ( $p < 0,05$ ) e o tempo de internamento e *outcome* geral ( $p < 0,05$ ).

**Conclusão:** A craniectomia descompressiva é eficaz na diminuição imediata da pressão intracraniana na população pediátrica. Adicionalmente, as craniectomias primárias e precoces parecem traduzir-se num *outcome* mais favorável. As nossas conclusões refletem a necessidade de estudos adicionais, prospectivos e multicêntricos, para que este tema ainda controverso seja melhor clarificado.

### MCO-04 HIPTCN2 - TRAUMATIZADOS CRANIOENCEFÁLICOS HIPOCOAGULADOS COM TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA INICIAL NORMAL – ABORDAGEM DURANTE A PANDEMIA COVID-19

Samuel Sequeira Lemos<sup>1</sup>, D'jamel Kitumba<sup>2</sup>, João Páscoa Pinheiro<sup>3</sup>, Vasco Sá Pinto<sup>4</sup>, Diogo Mesquita<sup>1</sup>, Miguel Pinheiro<sup>1</sup>, Diogo Roque<sup>1</sup>, Ana Brito Seixas<sup>1</sup>, José Hipólito Reis<sup>1</sup>, Rui Reinas<sup>2</sup>, Leopoldina Pereira<sup>2</sup>, Vítor Silva<sup>3</sup>, Rúben Cardoso<sup>3</sup>, Vítor Henriques<sup>3</sup>, Pedro Duarte-Batista<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho; 3-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 4-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** O estudo multicêntrico “Traumatizados craniocéfálicos hipocoagulados com tomografia inicial normal - HIPTCN” revelou que a taxa de complicações relacionadas com a vigilância hospitalar recomendada pelo protocolo nacional de TCE foi maior do que a taxa de hemorragia tardia. Com o advento da pandemia por COVID-19, em alguns centros do país, optou-se pela não realização de vigilância hospitalar. Este estudo pretende avaliar os resultados dessa medida.

**Material e Métodos:** Estudo multicêntrico incluindo quatro hospitais com um grupo retrospectivo de doentes que não realizaram vigilância hospitalar e um grupo prospetivo de doentes que realizaram vigilância e repetiram TCCE de acordo com o protocolo nacional de TCE. Os *outcomes* avaliados foram taxa de doentes com necessidade de retorno hospitalar por motivos neurocirúrgicos, de doentes com alterações de novo em TCCE de controlo e necessidade de cirurgia.

**Resultados:** Foram analisados 141 doentes no grupo retrospectivo, com idade média de  $81,5 \pm 8,05$  anos, 57,4% do sexo feminino. O principal mecanismo de trauma foi queda da própria altura (86,5%) e 76% estavam anticoagulados com anticoagulante oral direto. 95% apresentaram-se sem alteração neurológica de novo. O tempo de permanência hospitalar foi  $< 6$  horas em 53% dos doentes. 13 (9,2%) doentes retornaram ao hospital 1 mês após o TCE, mas apenas 1 por quadro relacionável com TCE, não se registando alterações em TCCE nos doentes que a repetiram ( $n=8$ ). Dos 141 doentes nenhum necessitou de cirurgia.

Os 72 doentes do subgrupo prospetivo apresentaram resultados análogos ao estudo HIPTCN, registando-se apenas 1 caso (1,4%) de hemorragia tardia sem necessidade de cirurgia.

**Conclusão:** Este estudo corroborou as conclusões do estudo HIPTCN. A ausência de vigilância hospitalar não parece causar prejuízo nos *outcomes* avaliados. A hemorragia tardia é um evento raro e a necessidade de cirurgia ainda mais.

Deve ser reavaliada a necessidade de vigilância hospitalar.

## E-POSTERS

**EP-01 QUISTO ÓSSEO ANEURISMÁTICO SAGRADO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO****Samuel Sequeira Lemos<sup>1</sup>, Diogo Belo<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte.

**Introdução:** Os quistos ósseos aneurismáticos (QOA) são lesões osteolíticas de carácter localmente destrutivo, mais comuns em mulheres nas primeiras 3 décadas de vida. A localização vertebral, nomeadamente sagrada é rara. O trabalho seguinte reporta o caso de uma doente com um volumoso quisto ósseo aneurismático sagrado.

**Descrição do Caso:** Reporta-se o caso de uma mulher de 19 anos, previamente saudável, com dor lombossagrada de predomínio noturno e alívio em decúbito ventral com 6 meses de evolução, que desenvolveu radiculopatia L5-S1 esquerda e parésia na dorsiflexão e flexão do pé ipsilateral.

Os exames TC e RM identificaram volumosa lesão multiquistica com 10cm de maior eixo centrada ao corpo do sacro e extensão anterior à cavidade pélvica.

Foi realizada biópsia de lesão compatível com o diagnóstico de quisto ósseo aneurismático.

Foi submetida a tratamento endovascular, com embolização seriada de lesão com micropartículas de álcool polivinílico (500 micron), apresentando resposta clínica e imagiológica favoráveis.

O controlo algico atingido permitiu o início de reabilitação ativa, encontrando-se a doente atualmente capaz de marcha autónoma.

**Conclusão:** O caso apresentado representou um desafio pela sua dimensão, grau de invasão local e destruição das estruturas envolvidas.

O tratamento cirúrgico destas lesões implica por vezes riscos inaceitáveis e elevada morbidade, pelo que a terapêutica endovascular deve ser considerada, particularmente em lesões volumosas e altamente destrutivas.

**EP-02 INTRASPINAL MISPLACEMENT OF A JUGULAR VENOUS CATHETER IN AN ADULT****Xavier Ayres Pereira<sup>1</sup>, Sofia Tavares<sup>1</sup>, Carla Domingos<sup>1</sup>, António Peliz<sup>1</sup>, Marcos Barbosa<sup>1</sup>**

1-CHUC.

Jugular central venous catheter (CVC) insertion is a widely performed technique in hospitalized patients. Pneumothorax, deep vein thrombosis and infection are the most common complications. Neurological complications in adults are extremely rare.

A 32-year-old woman diagnosed with short bowel syndrome was admitted for chronic hyponatremia and malnutrition. A right jugular vein CVC was inserted for administration of total parenteral nutrition (TPN). About 10mL of TPN were administered with resistance to flow before the patient developed new-onset bilateral lower extremity paresthesia. A chest X-ray showed the tip of the catheter in the midline at T4 vertebral level. A CT scan with an angiogram demonstrated an intricate pathway into the spinal canal and its tip in the posterior epidural space at T4 level. After urgent neurosurgery consultation, the catheter was carefully extracted under mild sedation. Few days later a complete recovery

of neurological symptoms was observed.

There are several reported cases of central venous catheters mispositioning in the spinal canal in neonates and infants, sometimes with catastrophic outcomes. However, CVC spinal misplacements in adults are extremely rare, with 8 cases being described in the literature, five related with an entry point in the internal jugular vein.

This case reinforces the need for systematic chest X-ray examinations immediately after CVC placement and in cases of difficult blood withdrawal or fluid administration. Further evaluation by CT scans may be needed to obtain an accurate diagnosis and to plan immediate removal of a misplaced CVC.

**EP-03 MENINGIOMA METAPLÁSICO ÓSSEO DORSAL: CASO CLÍNICO DE UM TUMOR RARO****Francisco Rebelo<sup>1</sup>, Bernardo De Smet<sup>1</sup>, João Cabral Pimentel<sup>2</sup>, Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>, Teresa Morais Pinheiro<sup>1</sup>, Luis Cardoso<sup>1</sup>, Pedro Roque<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** os meningiomas raquidianos representam 25-46% dos tumores da coluna vertebral. Destes 1%-5% apresentam extensa calcificação, mas só em casos raros há ossificação. O subtipo histopatológico com metaplasia (grau I, OMS), caracteriza-se pela presença de componentes mesenquimatosos. Apresentam aderências ao tecido nervoso adjacente, o que dificulta a sua dissecação e exérese.

**Caso Clínico:** Mulher, 79 anos, com antecedentes de fratura pós-traumática do corpo de D12 em 2017, identificada em radiografia. O estudo por RM revelou, além da fratura indicada, uma lesão expansiva intracanal de contorno arredondado, com hiposinal em T1, T2 e STIR, captação de contraste paramagnético à periferia e septação, com componentes hipointensos no interior, centrada em D10-D11 e, com 17mm e 25mm de diâmetros ântero-posterior e céfalo-caudal, respetivamente, condicionando efeito de massa medular. Apresentava-se inicialmente sem défices neurológicos, realizando vertebroplastia por colapso somático D12. Em 2019 iniciou paraparesia associada a incontinência de esfínteres com cerca de um mês de evolução. Revelava hipostesia com nível de sensibilidade em T11, bem como ausência de reflexos osteo-tendinosos nos membros inferiores. Realizou-se excisão microscópica total da lesão, através de laminectomia de D10/11 e durotomia mediana. Intraoperatóriamente verificou-se lesão intradural, extramedular densamente ossificada, com aderência pial em todo o plano. O exame anátomo-patológico revelou lesão compatível com meningioma metaplásico (Grau I, OMS) com extensas áreas de metaplasia óssea. No pós-operatório, verificou-se recuperação, parcial, da força muscular (FM g 2) e da função esfinteriana anal e vesical.

**Conclusão:** Apesar da raridade deste tipo de tumor, a sua inclusão no diagnóstico diferencial de lesão intracanal é considerável, assumindo a sua localização preferencial, bem como evidência de calcificação. Estas medidas permitem otimizar o tratamento cirúrgico, no sentido de haver a máxima preparação para uma dissecação mais exigente.

## EP-04 HEMATOMA EPIDURAL MEDULAR APÓS PROCEDIMENTO DE ABLAÇÃO DE ARRITMIA CARDÍACA

Vítor Silva<sup>1</sup>, José Luís Alves<sup>1</sup>, João Nabais<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Os hematomas epidurais estão geralmente associados a lesões traumáticas ou malformações vasculares e raramente ocorrem espontaneamente, podendo no entanto provocar disfunção neurológica grave e irreversível. Reportamos o caso de uma doente do sexo feminino, medicada com Edoxabano 60mg para fibrilhação auricular não-valvular, que foi submetida a tratamento de ablação da arritmia. Após a intervenção manifestou queixa de lombalgia associada a paraplegia flácida com extinção sensitiva abaixo de T9. Foi medicada com antiagregante plaquetar numa primeira abordagem por suspeita de enfarte medular isquémico e realizado estudo imagiológico da coluna cervico-dorso-lombar.

A Ressonância Magnética revelou hematoma epidural extenso desde T8 até à região sagrada com marcada compressão medular e prontamente foi realizada a reversão da anticoagulação e contacto com Neurocirurgia, tendo sido submetida a cirurgia urgente: hemilaminectomias alternadas dorso-lombares para drenagem do hematoma.

Apesar da descompressão cirúrgica ter sido realizada nas primeiras 6 a 12 horas após o início da sintomatologia e do programa de reabilitação intensivo nos meses que se seguiram, a doente apresentou apenas melhoria das queixas álgicas mantendo o défice neurológico ASIA A.

Apesar de alguns trabalhos na literatura relatarem esta patologia associada a novos anticoagulantes orais, não foi encontrado nenhum na sequência de um procedimento de intervenção cardíaca. Consideramos importante divulgar este caso clínico devido à sintomatologia aparatosa de uma doença cujo tratamento tem resultados desalentadores, relembando que o diagnóstico atempado destas lesões é desafiante pela forma de apresentação de patologias isquémicas que mimetizam a hemorrágica.

## EP-05 HEMORRAGIA INTRACRANIANA EM IDADE PEDIÁTRICA - MALFORMAÇÃO CAVERNOSA DO PEDÚNCULO CEREBELOSO MÉDIO

Diana Lucas<sup>1,2</sup>, Josué Pereira<sup>1,2,3</sup>, Rui Vaz<sup>1,2,3</sup>, António Vilarinho<sup>1,2,3</sup>

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

**Introdução:** As malformações cavernosas (MC) são uma das principais causas de hemorragia intracraniana em idade pediátrica (5%-10%). Correspondem a lesões vasculares de baixo fluxo, angiograficamente ocultas, pouco prevalentes nas crianças (0,37%-0,53%) e apresentando uma taxa de hemorragia superior às MC dos adultos (36%-78% vs 8%-37%).

A maioria localiza-se no compartimento supratentorial (80%), sendo a fossa posterior uma localização menos frequente, mas com um risco aumentado de re-hemorragia (10 vezes superior).

**Caso Clínico:** Doente de 14 anos, sexo masculino, com quadro clínico com 1 semana de evolução, em agravamento progressivo, com desenvolvimento de náuseas, vómitos e diplopia. Realizou tomografia computadorizada (TC) que revelou hematoma do pedúnculo cerebeloso médio direito. AngioTC

e angiografia foram negativas para malformações vasculares. Ressonância magnética (RM) evidenciou lesão heterogénea com depósitos de hemossiderina e áreas de hipersinal em T2, sugestivo de malformação cavernosa, associada a anomalia do desenvolvimento venoso (ADV). Evolução clínica favorável, com resolução quase completa da clínica. O doente foi submetido a cirurgia, realizada sob monitorização de potenciais evocados motores, somatossensitivos e dos nervos auditivo e facial, com remoção completa da MC. A integridade anatómica da ADV foi preservada. Após 1 ano de *follow up*, o doente manteve apenas diplopia residual, sem outras sequelas e sem recidiva.

**Conclusão:** As MC da fossa posterior são lesões pouco diagnosticadas em idade pediátrica, cuja apresentação clínica pode corresponder à ocorrência de hemorragia. A RM é o *gold standard* para o diagnóstico destas lesões. A remoção cirúrgica das MC é o tratamento de eleição nos casos sintomáticos. Pelo risco de enfarte venoso, a integridade da ADV associada à MC deve ser preservada durante cirurgia.

## EP-06 ENDOSCOPIC ENDONASAL APPROACH OF CLIVAL UNIFOCAL LANGERHANS' CELL HISTIOCYTOSIS IN A 14-YEAR-OLD CHILD

Bernardo Smet<sup>1</sup>, Dalila Forte<sup>1</sup>, Amets Sagarrabay<sup>1</sup>, Miguel Correia<sup>1</sup>, Mario Matos<sup>1</sup>, Herédio Sousa<sup>2</sup>

1-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central.

Langerhans' cell histiocytosis (LCH) is caused by focal or systemic proliferation of Langerhans' cells. Involvement of the skull base is rare, particularly the clival region. Only six cases have been previously reported, so far, with unsystematic management strategies.

We report the unusual case of a 14-year-old boy presenting with right retro-orbital pain, diplopia and complete VI nerve palsy. CT and MRI scans revealed a lytic, homogeneously contrast-enhancing lesion centered in the clivus, extending to the sphenoid sinus, sellar region and cavernous sinus on the right. A neuronavigation guided, endoscopic endonasal approach (EEA) was used to obtain a biopsy specimen and cytoreduction of the lesion, with immediate resolution of the previous neurological deficit. Histopathology revealed Langerhans' cell histiocytosis. Bone scintigraphy was negative for further lesions. The child was started on chemotherapy with Vimblastine. At follow-up after 7 months, control MRI showed progressive reduction of the residual lesion.

This case report emphasizes the importance of the inclusion of LCH in the differential diagnosis of lytic cranial base lesions in this location and the utility of EEA in its diagnosis and management.

## EP-07 QUISTO ARACNOIDEU – “A CSF CHALLENGE”

Leopoldina Pereira<sup>1</sup>, D'jamel Kitumba<sup>1</sup>, Diogo Grade<sup>1</sup>, Rui Reinas<sup>1</sup>, Carlos Ribeiro<sup>1</sup>, Raúl Santos<sup>1</sup>, Mário Resende<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.

Os quistos aracnoideus são entidades raras, benignas e congénitas. Podem tornar-se sintomáticos devido ao seu tamanho, ou por hemorragia ou hidrocefalia. Apresentamos um caso de um quisto aracnoideu volumoso, de difícil resolução, tendo sido necessário re-



correr a várias técnicas até estabilização do quadro clínico.

Adolescente de 17 anos, vítima de acidente de mota. A Tomografia Computorizada Cerebral (TC-CE) revelou volumoso quisto aracnoideu silviano esquerdo (108x60x90mm) com efeito de massa significativo provocando desvio da linha média de 7mm e com pequena hemorragia no interior. Por degradação do estado de consciência foi submetido a fenestração microcirúrgica para a cisterna interpeduncular e pré-pontica. Três semanas depois, apresentou bolsa de líquido subgaleal volumosa tendo-se realizado várias punções lombares descompressivas sem resolução eficaz. Foi submetido a colocação de drenagem cisto-subdural externa e 9 dias depois, colocação de derivação cisto-peritoneal. Nesse mesmo dia, por hidrocefalia de novo, foi submetido a colocação de derivação ventricular-externa. Posteriormente, com o intuito de tratar a hidrocefalia, realizou-se abertura da lâmina *terminalis* e do corno temporal do ventrículo lateral esquerdo para o espaço do quisto, tendo-se estabelecido uma derivação ventrículo-cisto-peritoneal. Com três anos de *follow-up*, doente apresenta-se sem cefaleias ou alterações no discurso ou memória. Controlo imagiológico mostra quisto com redução significativa das suas dimensões (68x43x69mm).

O tratamento cirúrgico dos quistos aracnoideus consiste na fenestração das membranas do quisto para as cisternas da base e para o espaço subaracnoideu por técnica microcirúrgica/endoscópica.

A dificuldade do tratamento deste doente prende-se com o desenvolvimento de hidrocefalia subsequente à fenestração do quisto para as cisternas da base, possivelmente pelo teor proteico elevado do líquido retido no quisto, que levou à dificuldade de circulação e/ou reabsorção do líquido. A fenestração da lâmina *terminalis* e do corno temporal para o espaço do quisto foi a atitude chave para a resolução da perturbação da circulação do líquido.

## EP-08 COMPRESSÃO CERVICAL EM CRIANÇA COM MPS TIPO VI - ABORDAGEM E RISCOS

Rui Reinas<sup>1</sup>, Esmeralda Rodrigues<sup>2</sup>, Elisa Leão Teles<sup>2</sup>, Rui Vaz<sup>3</sup>, Paulo Pereira<sup>4</sup>, Josué Pereira<sup>5</sup>

1-CH Vila Nova de Gaia; 2-Unidade de Doenças Metabólicas – Pediatria CHUSJ; 3-Serviço de Neurocirurgia – CHUSJ; 4-Unidade de Patologia da Coluna Vertebral – Serviço de Neurocirurgia CHUSJ; 5-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica – Serviço de Neurocirurgia CHUSJ.

**Introdução:** A Mucopolissacaridose (MPS) tipo VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy) é uma doença autossómica recessiva rara que causa défice de actividade da enzima N-acetylgalactosamine 4-sulfatase (ASB). Ocorre conseqüentemente deposição multissistémica de glicosaminoglicanos, podendo induzir estenoses e deformidade raquidianas.

**Caso:** Menina de 13 anos, com diagnóstico de MPS tipo VI e sob suplementação enzimática desde os 2 anos. Imagiologicamente, apresentava estenose severa em C0-2 sem instabilidade, pelo que foi proposta cirurgia em 2017, recusada pelos Pais. Concordaram só recentemente quanto ao procedimento, por ligeira deterioração motora. No período pré-operatório (reavaliação de Doenças Metabólicas, Pneumologia e Anestesia Pediátricas) teve uma queda da própria altura, na escola, com traumatismo vertebral-medular com apneia (Outubro de 2020), seguida de reanimação no local, sem êxito.

**Conclusão:** A MPS tipo VI requer vigilância neurocirúrgica e a descompressão cirúrgica se houver envolvimento medular deve ser precoce. Um agravamento neurológico pode sinalizar

já uma compressão grave e irreversível, requerendo então tratamento electivo urgente nomeadamente se interessando bolbo/medula cervical alta.

## EP-09 PARAGEM CARDIO-RESPIRATÓRIA (PCR) SECUNDÁRIA A BOLSA DE LÍQUOR SUBOCCIPITAL

Diogo Rocha Grade<sup>1</sup>, D'jamel Kitumba<sup>1</sup>, Leopoldina Pereira<sup>1</sup>, Mário Resende<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.

**Introdução:** Descrevemos uma complicação rara no contexto de bolsa de líquido suboccipital pós-operatória.

**Caso Clínico:** Homem de 20 anos, com clínica de cefaleias, ataxia da marcha e disfagia com 3 meses de evolução. Realizou RM cerebral que revelou lesão expansiva do 4º ventrículo sugestiva de ependimoma. Foi operado por craniotomia suboccipital, sem intercorrências, tendo agravado a disfagia, ficando com disartria e disфонia de novo. Teve alta, melhorado, para reabilitação após 2 semanas de internamento. A histologia confirmou ependimoma papilar, grau II OMS, e a RM pós-operatória revelou pequeno foco sugestivo de lesão residual no vermis. Às sete semanas de reabilitação faz paragem cardio-respiratória em contexto de queda com trauma occipital, com recuperação de pulso 15 minutos após reanimação. O TC-CE revelou bolsa de líquido suboccipital. A compressão da bolsa condicionava bradicardia. Foi realizada punção lombar evacuadora (80ml). A RM-CE revelou lesões hipoxico-isquémicas peri-rolândicas, mais extensas à direita. A avaliação por Cardiologia excluiu causa cardíaca. Desenvolveu hidrocefalia tendo sido colocada derivação ventrículo-peritoneal. Após o shunt o doente mantém abertura ocular espontânea e dirige o olhar, apresenta tetraparesia espástica. Está traqueostomizado e com PEG.

**Discussão:** O pavimento do 4º ventrículo, incluindo o bulbo raquidiano, é uma estrutura muito eloquente com funções neurovegetativas importantes incluindo o controlo da frequência cardíaca e respiratória. A hipótese mais provável como causa da PCR foi a pressão da bolsa de líquido no bulbo raquidiano conseqüente à queda. Alertamos para esta complicação rara.

## EP-10 UM CASO RARO DE HIDROCEFALIA OBSTRUTIVA SECUNDÁRIA A ENCEFALOPATIA TÓXICA-METABÓLICA ASSOCIADA AO CONSUMO DE METADONA

Inês Jesus<sup>1</sup>, Ricardo Pereira<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.

Paciente de 26 anos de idade, sexo masculino, toxicodpendente que havia iniciado programa de metadona 24 horas antes, é admitido no Serviço de Urgência em coma (ECG 4-E1M2V1). A TC crânio-encefálica demonstrou hipodensidades cerebelosas difusas e bilaterais, sugestivas de processo tóxico-metabólico, com edema difuso e obliteração parcial dos espaços de circulação do líquido a nível infratentorial. 24 horas depois desenvolveu um quadro de hidrocefalia obstrutiva, secundária ao edema bilateral do cerebelo, necessitou de intervenção cirúrgica urgente, nomeadamente, colocação de Derivação Ventricular Externa.

A Ressonância Magnética Crânio-encefálica, demonstrou lesões difusas, simétricas e bilaterais hemisféricas cerebelosas e dos núcleos pálidos, com hipersinal nas sequências ponderadas

em T2 constatando-se, nas sequências de difusão, um envolvimento difuso da substância branca, sobretudo frontoparietal e do corpo caloso.

A encefalopatia tóxica-metabólica aguda é uma condição secundária a uma agressão por substâncias tóxicas, que leva a uma disfunção cerebral global, podendo ter várias apresentações clínicas, que podem variar desde disfunção neurológica ligeira a grave, e eventualmente levar à morte.

A encefalopatia induzida por metadona é extremamente rara, pode causar múltiplas sequelas neurológicas, incluindo lesão por neurotoxicidade primária e hipóxia/ anóxia secundária. Imagiologicamente pode traduzir-se por lesões no cerebelo, tipicamente documentado em RM como hiperintensidade simétrica nas sequências ponderadas em T2 e FLAIR, com ou sem restrição à difusão. Esta apresentação pode estar relacionada com o facto do cerebelo ser particularmente sensível a insultos tóxicos, pela afinidade da metadona aos receptores- $\mu$  (Mu), e aos padrões de distribuição destes receptores, que estão predominantemente localizados no cerebelo e sistema límbico dos seres humanos.

Apesar de ser uma entidade rara, observou-se neste caso o desenvolvimento de hidrocefalia secundária, por edema bilateral dos hemisférios cerebelosos. O conhecimento da sua existência e potencial de agravamento poderão ser úteis na aplicação de uma estratégia de tratamento que permita uma recuperação o mais completa possível.

## EP-11 TUBERCULOMA – AN UNCOMMON LESION IN THE ANTIBIOTIC ERA

**Bernardo Smet<sup>1</sup>, Gonçalo Januário<sup>1</sup>, Rui Rato<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central.

Tuberculosis (TB) is a devastating disease shown resurgence in recent years with the advent of acquired immunodeficiency syndrome. CNS involvement is the most devastating form of the disease, comprising 10% of all TB cases. The causative organism, *Mycobacterium tuberculosis*, develop a granulomatous inflammatory response in the brain.

CNS TB includes three clinical entities: tuberculous meningitis, intracranial tuberculoma, and spinal tuberculous arachnoiditis. All categories are frequent in regions of the world where the incidence of TB is high.

The most frequently form of presentation is meningitis. Tuberculomas are an intracranial rare manifestation of tuberculosis that account for a third of intracranial lesions in endemic areas. In patients without signs of meningitis, clinical features are essentially indistinguishable from any other space-occupying lesion.

Neuroimaging can present various patterns, which can be identified on CT scan and MRI. Each pattern has characteristic MRI appearances and differential diagnoses on imaging.

We present a case of CNS TB in an immunoincompetent host who presented with new-onset seizures, a 46-year-old woman with the chief complaints of headache and consciousness disturbance. On admission, CSF examination showed increased monocyte predominance. T2-weighted images showed multiple, widely distributed hyperintense lesions, two lesions in cerebellous and one left parietal lobe.

A left parietal craniotomy with gross total resection of the lesion was performed. While the histopathological study of the mass was strongly suggestive of tuberculoma with multifocal granulomas, caseous necrosis, and Langerhans giant cells.

Complications of neurotuberculosis, usually of tubercular meningitis, include hydrocephalus, vasculitis, and infarcts as well as cranial nerve palsies.

Early diagnosis and treatment can be lifesaving. Even, in developed countries the diagnosis of tuberculous meningitis is difficult, frequently delayed or missed. Histopathology is required for a definitive diagnosis. Prompt surgical resection and decompression with adequate antitubercular treatment yield better neurological outcomes.

## EP-12 TEXTILOMA INTRACRANIANO DE AGENTE HEMOSTÁTICO A SIMULAR RESSANGRAMENTO SUBDURAL

**Victor Henriques<sup>1</sup>, Sofia Tavares<sup>1</sup>, Gonçalo Guerreiro Costa<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** Agentes hemostáticos deixados em locais operatórios podem desencadear uma reação inflamatória responsável pela formação de um textiloma. Estão descritos casos destas lesões a simularem patologia intracraniana.

**Método:** Apresentamos o caso de um homem de 77 anos, com antecedentes de drenagem de hematoma subdural crónico e de posterior empiema subdural, readmitido por suspeita de ressangramento subdural agudo.

**Resultados:** Um homem de 77 anos, com múltiplas comorbilidades, é reinternado por suspeita de hemorragia subdural aguda. Tem como antecedentes cirúrgicos remoção de empiema subdural um mês antes, na sequência de complicação de drenagem de hematoma subdural crónico. Verificou-se estabilidade clínica e tomográfica da lesão hiperdensa hemisférica direita durante um ano. O estudo por ressonância magnética foi sugestivo de lesão granulomatosa. Aquando de limpeza cirúrgica da ferida, um processo de osteomielite subclínico foi identificado, subjacente ao qual se identificou um textiloma epidural de celulose oxidada regenerada.

**Conclusão:** Possivelmente sub-reportados, os textilomas intracranianos devem ser incluídos no diagnóstico diferencial de lesões hiperdensas suspeitas de representarem hemorragia em doentes previamente intervencionados.

## EP-13 APRESENTAÇÃO IMAGIOLÓGICA ATÍPICA DE CRANIOFARINGIOMA INTRAVENTRICULAR – CASO CLÍNICO

**João Meira Gonçalves<sup>1</sup>, Ruben Maia<sup>1</sup>, António Vilarinho<sup>1</sup>, Rui Vaz<sup>1</sup>, Patrícia Polónia<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário de São João.

Tumores do terceiro ventrículo são incomuns e englobam 0,6%-0,9% de todos os tumores cerebrais. As lesões exclusivamente intraventriculares são raras e, a maioria, correspondem a lesões do plexo coroideu.

Os autores apresentam o caso clínico, de um homem de 35 anos, com antecedentes de patologia psiquiátrica que recorreu ao Serviço de Urgência de um Hospital Terciário, por um quadro de alterações visuais.

Ao exame objetivo apresentou edema bilateral da papila, com acuidade visual e oculomotricidade preservadas. O restante exame neurológico era normal. A Ressonância Magnética (RM) revelou uma Lesão Ocupante de Espaço (LOE), centrada à vertente anterior do terceiro ventrículo com extensão superior aos Forâmen de Monro, bilateralmente, provocando hidrocefalia secundária. A lesão apresentava contornos polilobulados e emitia hipersinal em T2/T2/FLAIR e isosinal em T1, exibindo realce intenso após estudo contrastado. A siderose superficial cortical e a presença de hidrocefalia de características crónicas

favoreciam um carácter indolente da lesão expansiva. O estudo endocrinológico apresentava-se sem alterações.

A abordagem inter-hemisférica transcalosa intraventricular permitiu a remoção total do tumor que se encontrava pouco aderente ao pavimento do terceiro ventrículo.

O pós-operatório decorreu sem complicações. Foi realizado controlo imagiológico com RM antes da alta hospitalar, confirmando-se ausência de tumor residual.

O diagnóstico definitivo histopatológico revelou tratar-se de um Craniofaringioma Papilar.

Craniofaringiomas exclusivamente intraventriculares constituem uma variante rara dos craniofaringiomas. Além de relatar-mos uma apresentação imagiológica atípica de um craniofaringioma, este caso clínico enfatiza a importância na diferenciação desta entidade face aos tumores suprasselares com invasão secundária das paredes ventriculares com vista a um correto planeamento cirúrgico.

### EP-14 UMA COLISÃO IMPROVÁVEL: DIAGNÓSTICO INAUGURAL DE LINFOMA LINFOCÍTICO DE PEQUENAS CÉLULAS PÓS-EXCISÃO DE MENINGIOMA

**Diogo Roque<sup>1</sup>, Nuno Farinha<sup>1</sup>, Ana Brito Seixas<sup>1</sup>, Sérgio Livraghi<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, CHULN.

**Introdução:** Os tumores de colisão são compostos por  $\geq 2$  tipos histológicos. Devem ser distinguidos de tumores com origem numa célula progenitora com potencial de diferenciação multifenotípica. Um tecido "dador" infiltra um tecido "recetor". Os meningiomas constituem um dos principais tumores "recetores" intracranianos, em relação com taxa de crescimento lenta, hipervascularização, rede de colagénio e alto conteúdo lipídico. Neste trabalho, descrevemos o caso de doente operado a tumor de colisão com meningioma infiltrado por linfoma linfocítico de pequenas células (LLPC).

**Objetivo:** Reportar um caso de doente submetido a excisão de meningioma parafacial, com resultado neuropatológico a evidenciar meningioma grau I (OMS, 2016) infiltrado por células linfóides, que motivou estudo sistémico com diagnóstico inaugural de LLPC.

**Método:** Homem de 82 anos, antecedentes irrelevantes, com cefaleias e desorientação tempo-espacial com 1 mês de evolução. Realizou RM-CE que demonstrou tumor extra-axial parafacial parieto-occipital direito, com 5x5x6cm (APxTxCC), com captação homogénea de contraste na sequência T1 gadolínio, sem restrição à difusão, a condicionar efeito de massa. Foi colocada indicação para remoção cirúrgica.

**Resultados:** Foi feita uma remoção Simpson II, sem complicações. Teve alta 3 dias após a cirurgia. O resultado histológico foi meningioma de transição infiltrado com células linfóides positivas para CD20, Bcl-2, CD5, CD23, CD43 e negativas para CD3, CD10, Bcl-6 e cíclica D1, com toilhas de células plasmocitárias bem diferenciadas com restrição da expressão citoplasmática das cadeias kappa, assim como centros germinativos reativos. Com base nestes achados foi estabelecido o diagnóstico de LLPC. O doente iniciou tratamento sistémico com ibrutinib. Aos 3 meses de *follow-up* o doente tinha um IK100.

**Conclusão:** Reporta-se um caso de diagnóstico incidental de LLPC após excisão de meningioma, com amostra neuropatológica a demonstrar tumor de colisão, não previsível pelo quadro clínico do doente nem pelas características imagiológicas da lesão.

### EP-15 METÁSTASE CEREBRAL DE AMELOBLASTOMA, A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

**Maura Clélia André Da Silva Cambango<sup>1</sup>, Leando Jorge Oliveira<sup>1</sup>, João Ferreira Nogueira<sup>1</sup>, Carlos Alegria<sup>1</sup>**  
1-Hospital de Braga.

Os ameloblastomas são lesões benignas originárias do epitélio odontogénico que acometem mais frequentemente a mandíbula. São tumores com uma alta taxa de recidiva, mas com poucos casos de metástases descritas.

Nesta trabalho descrevemos um caso de um homem de 62 anos, com história de 6 cirurgias a ameloblastoma da maxila direita, por 2 vezes submetido a tratamentos complementares.

Admitido no serviço de Urgência com um quadro de hipertensão intracraniana. Investigado com TC Ce que revelou lesão intra axial temporal direita. Complementou estudo com RM Cerebral que revelou aparente infiltração de toda a base do craneo, para além da lesão intra axial temporal.

Submetido a craniotomia com remoção macroscópica total do tumor. O resultado histológico confirmou tratar-se de uma metástase de ameloblastoma, sendo novamente referenciado para tratamento complementar com Radioterapia:

Dado a sua raridade, não existe um tratamento definido para as metástase de ameloblastoma. Pelo seu crescimento indolente, mas alta taxa de recidiva, alguns autores sugerem tratamento complementar com Quimioterapia mais Radioterapia.

Apresentamos igualmente alguns casos descritos na literatura, e tratamentos preconizados.

### EP-16 QUANDO O QUE PARECE NÃO É - RELATO DE UMA LESÃO EXTRA-AXIAL

**Henrique Cabral<sup>1</sup>, Vitor Silva<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Daniela De Matos<sup>1</sup>, Marcos Barbosa<sup>1</sup>**  
1-CHUC.

**Introdução:** Este poster pretende apresentar o caso de um doente de 70 anos, acompanhado em consulta de Neurocirurgia por alteração imagiológica inicialmente descoberta no contexto de estudo de crises de ausência. Tratava-se de lesão extra-axial temporal esquerda, centrada ao vale silviano, exercendo moderado efeito de massa. Imagiologicamente era compatível com meningioma. Foi sujeito a intervenção cirúrgica com realização de craniotomia centrada à lesão e exérese Simpson I da lesão. O resultado neuropatológico revelou tratar-se de alterações compatíveis com Doença de Rosai-Dorfmann.

**Objetivos:** O principal objectivo deste trabalho é apresentar a raridade desta entidade clínica através de exposição do caso bem como breve revisão de literatura.

**Método:** O método utilizado foi revisão bibliográfica de literatura existente e apresentação de caso clínico.

**Resultados:** A doença de Rosai Dorfman é uma doença linfoproliferativa benigna idiopática rara, ainda mais incomum quando apenas se manifesta unicamente no SNC. A doença é diagnosticada com base em critérios histo-patológicos.

**Conclusão:** A doença de Rosai Dorfman com envolvimento isolado do SNC +e uma entidade rara rada mas que deve no entanto ser considerada como hipótese diagnóstica em lesões extra-axiais.

## EP-17 TUMOR MELANOCÍTICO DE GRAU INTERMÉDIO, UM CASO RARO DE TUMOR INTRAMEDULAR DORSAL

Joana Tavares<sup>1</sup>, Lídia Dias<sup>1</sup>, Conceição Marques<sup>1</sup>, Daniel Pinto<sup>2</sup>, José Cabral<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Anatomia Patológica do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

**Introdução:** Os tumores melanocíticos primários do Sistema Nervoso Central (TMP-SNC) são neoplasias raras, resultantes da proliferação de melanócitos das leptomeninges que podem originar neoplasias circunscritas ou difusas, benignas ou malignas. Nas lesões circunscritas incluem-se: melanocitomas (benignos), melanomas (malignos) e lesões histologicamente com características de grau intermédio de malignidade. No rãquis ocorrem sobretudo na região cervical e dorsal, sendo geralmente intradurais, extramedulares. A localização intramedular é extremamente rara.

**Objectivo:** Descrição de um caso de tumor melanocítico de grau intermédio intramedular dorsal e revisão das características clínicas, histológicas e imagiológicas deste tipo de lesão.

**Relato de Caso:** Mulher de 53 anos com queixas insidiosas de dorso-lombalgia axial, de agravamento noturno, sem alterações ao exame neurológico. Realizou RM dorso-lombar que evidenciava lesão intramedular ao nível de D10-D11, hiperintensa em T1 e hipointensa em T2, com realce homogéneo de contraste em T1. Foi submetida a cirurgia para exérese lesional, sob neuromonitorização: laminotomia e exérese quase total da lesão - limitada pela diminuição dos potenciais evocados a nível do membro inferior esquerdo. O exame anatomopatológico identificou uma lesão melanocítica de grau intermédio, com atipia ligeira e moderada (focalmente), Melan A+, EMA-, GFAP-, com um Ki67 de 5% excepto num único "hotspot" em que apresentava um Ki67 >50%. A pesquisa de melanoma maligno cutâneo-mucoso ou ocular foi negativa. O restante estudo por RM do neuro-eixo excluiu lesões adicionais. Foi proposta, por oncologia, para radioterapia paliativa sobre a lesão residual, que aceitou.

**Conclusão:** Os TMP-SNC de grau intermédio intramedulares muito raros, sendo o seu diagnóstico definitivo baseado nos estudos histopatológico e imunocitoquímico. A exclusão de lesões pigmentadas noutras localizações é crucial. Dada a raridade desta identidade, não existem, até à data, evidência científica suficientes sobre a conduta terapêutica e prognóstico sendo, sempre que possível, preconizada a ressecção cirúrgica máxima segura.

## EP-18 TUMOR PITUITÁRIO INCOMUM DA LINHAGEM PIT-1 PLURISECRETOR DE TSH E GH ASSOCIADO A QUIASMOPEXIA E DESTRUÇÃO ÓSSEA.

Vítor Silva<sup>1</sup>, Gonçalo Guerreiro Costa<sup>1</sup>, Henrique Cabral<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Tumores plurisecretores de TSH e GH são raros e habitualmente derivam da linha celular especificada pelo fator de transcrição PIT-1. Geralmente apresentam-se como macroadenomas que tendem a ser invasivos com efeito de massa significativo, sendo considerados "adenomas pituitários de alto risco" pela classificação da OMS.

Apresentamos o caso de um doente de 52 anos cuja apresentação foi disfunção sexual, desenvolvendo posteriormente hemianopsia bitemporal e alargamento das mãos, sem outros es-

tigmas de doença somatotrófica. Foi primariamente diagnosticado com hipogonadismo hipogonadotrófico e hipertrofia heterogénea da glândula tiroideia. No entanto, exames imagiológicos complementares revelaram uma formação expansiva volumosa da região selar com destruição do clívus, pavimento e dorso selar e retração marcada do quiasma ótico até ao pavimento do seio esfenoidal, motivando referenciação para Neurocirurgia e Endocrinologia, assim como estudo neuro-oftalmológico.

Foi submetido a descompressão e biópsia da lesão via transnasal transfenoidal, não se identificando plano de clivagem com nervos óticos e quiasma. Apesar da colocação de derivação lombo-peritoneal no pós operatório imediato, o doente evoluiu com rinorráquis e agravamento dos défices visuais, tendo sido realizada nova intervenção cirúrgica para correção de fistula e reconstrução do pavimento selar. No 2º pós operatório apresentou melhoria das queixas visuais para o nível pré-internamento.

A neuropatologia identificou um adenoma hipofisário PIT-1 positivo com marcação focal para a GH e beta-TSH, com Ki-67 inferior a 1%.

Foi medicado com Bromocriptina, Octreotido, Eutirox e Testoviron, mantendo seguimento clínico em ambulatório, mantendo a hemianopsia bitemporal sobreponível apesar de se observar redução do resíduo tumoral.

Este caso dá relevo aos achados clínicos e manifestações locais agressivas de um tumor pituitário incomum, secretor de TSH e GH com discretas características de acromegália, demonstrando que a plurihormonalidade nem sempre se relaciona com excesso hormonal marcado. Importa reconhecer a patologia devido a sua maior agressividade local e necessidade de acompanhamento clínico mais rigoroso.

## EP-19 UM CASO RARO DE RECIDIVA DE MENINGIOMA NO TOPO DE REDE DE TITÂNIO

Pedro Valente Aguiar<sup>1,2</sup>, Manuel Gonçalves<sup>1,2</sup>, Rui Vaz<sup>1,2</sup>, Paulo Linhares<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade Medicina do Porto.

**Abstract:** Ainda que raro, a disseminação de células tumorais durante a excisão de neoplasias do sistema nervoso central pode constituir complicação cirúrgica com vários casos de metástases iatrogénicas descritos na literatura tanto para lesões extra como intra-axiais.

Os meningiomas são maioritariamente lesões benignas potencialmente curáveis através de abordagem cirúrgica, no entanto lesões com extensão extra-dural colocam desafios acrescidos não só pela maior dificuldade técnica necessária para se atingir uma remoção tumoral completa, mas também por estas lesões apresentarem comportamento biológico distinto.

Descrevemos o caso de uma mulher de 43 anos que havia sido submetida a remoção completa de meningioma secretor (OMS grau I) com implantação na foixe inter-hemisférica e seio longitudinal superior com extensão extra-dural e óssea com cranioplastia com rede de titânio, na qual quatro anos após a cirurgia inicial ocorreu recidiva tumoral sob a forma de duas massas tumorais no topo da rede de titânio, sem evidência de invasão dural ou de tecidos moles, sugerindo assim disseminação tumoral ou invasão cutânea sem tradução macroscópica como mecanismos causadores da recidiva.

Após revisão da literatura, este é o primeiro caso reportado de crescimento de meningioma no topo de material de cranioplastia.



## EP-20 3 É DEMAIS, APRESENTAÇÃO INCOMUM DE SÍNDROME DE LI-FRAUMENI

Henrique Cabral<sup>1</sup>, José Luís Alves<sup>1</sup>  
1-CHUC.

**Introdução:** Este trabalho relata o caso de um doente de 56 anos de idade, que recorre ao SU por quadro de apatia, alterações mnésicas de longa data e crise convulsiva inaugural. O Estudo imagiológico dirigido revelou a existência de uma lesão intra-axial temporal direita. Tratava-se de doente com antecedentes de status pós terapêutica neoadjuvante por carcinoma epidermóide do esofago médio e distal sem evidência de neoplasia residual e com lesão ulcerada e fibrose da parede. Metástase gg (1/14), ypTON1, R0 e antecedente de adenocarcinoma da próstata e que se apresenta com outra lesão tumoral. Foi sujeito a biópsia que se revelou tratar-se de olododendroglioma grau II 1p19q co-delectado e IDH mutado.

**Objectivos:** Os principais objectivos deste trabalho consistem na apresentação de uma manifestação incomum de uma síndrome genética igualmente rara através da ilustração de um caso clínico bem como revisão de literatura.

**Métodos:** Os métodos para a pesquisa bibliográfica remeteram-se à pesquisa bibliográfica sobre o tema e revisão sistemática da mesma.

**Resultados:** A síndrome de Li-Fraumeni é uma síndrome de predisposição cancerígena associada a mutação do supressor tumoral TP53; O desenvolvimento das técnicas de imagem e o maior conhecimento da patologia conduziram a que existisse um aumento da detecção de lesões cerebrais de baixo grau, levantando algumas questões no que concerne à orientação destes doentes. Existem alguns estudos (Michaeli et al, 2019) que demonstram também que a malignização de lesões de baixo grau em doentes com síndrome de Li-Fraumeni é elevada e requer vigilância próxima.

**Conclusão:** É necessário elevado grau de suspeição clínica para identificação deste tipo de síndrome. Importante também é o prognóstico que apresenta para a família um avez que se trata de um asíndrome genética autossómica dominante. É também importante considerar esta hipótese diagnóstica em doentes que se apresentem com mais que um tipo histológico de neoplasia.

## EP-21 LIPONEUROCITOMA DO ÂNGULO PONTO-CEREBELOSO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Jessica Branco<sup>1</sup>, Nuno Cubas Farinhas<sup>1</sup>, Diogo Belo<sup>1</sup>, Pedro Duarte Batista<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina de Lisboa.

**Objectivos:** O liponeurocitoma do cerebelo é um tumor raro do sistema nervoso central, habitualmente localizado num dos hemisférios cerebelosos. Em casos raros, está descrita a sua localização no ângulo ponto-cerebeloso (APC) o que pode tornar desafiante o seu diagnóstico diferencial e marcha terapêutica. O trabalho seguinte reporta o caso de um doente com uma lesão do APC cujo resultado histológico foi compatível com um liponeurocitoma.

**Métodos:** Reporta-se o caso de um homem de 44 anos com quadro clínico de cefaleias occipitais, vômitos, tonturas, dismetria, disdiadococinésia e ataxia da marcha com 1 mês de evolução. TC-CE e RM-CE revelaram uma volumosa lesão no APC direito, hipointensa em T1, hiperintensa em T2, com escassa captação de contraste.

**Resultados:** Foi submetido a excisão total da lesão e o resultado neuropatológico foi compatível com liponeurocitoma do cerebelo (WHO grau II), não sendo submetido a qualquer terapêutica adjuvante. O doente melhorou do quadro clínico, encontrando-se atualmente sem défices e sem evidência de recidiva tumoral 6 meses após a cirurgia.

**Conclusão:** O liponeurocitoma do cerebelo é um tumor raro do sistema nervoso central, especialmente em localizações como o APC, o que torna o seu diagnóstico diferencial desafiante. O seu tratamento é cirúrgico, sendo a radioterapia uma opção descrita na literatura sobretudo nos casos de recidiva tumoral.

## EP-22 ASSOCIAÇÃO ENTRE CEFALEIA À APRESENTAÇÃO NOS HEMATOMAS SUBDURAIS CRÓNICOS E UM BOM PROGNÓSTICO: PORQUÊ?

Rodrigo Batata<sup>1</sup>, Sérgio Sousa<sup>1</sup>, Vasco Sá Pinto<sup>1</sup>, Filipe Vaz Silva<sup>1</sup>, Tiago Ribeiro Da Costa<sup>1</sup>, Armindo Picão<sup>1</sup>, Eduardo Cunha<sup>1</sup>, Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Objectivos:** Correlacionar a presença de cefaleia na apresentação inicial dos doentes submetidos ao tratamento cirúrgico do hematoma subdural crónico (HSDc) e o estado funcional no 1º mês de *follow-up*.

**Métodos:** Realizou-se uma análise retrospectiva unicêntrica dos doentes diagnosticados com HSDc submetidos a tratamento cirúrgico entre 2019 e 2021. Os doentes foram divididos em dois grupos: ter cefaleia versus não ter cefaleia à apresentação. O *outcome* primário foi o estado funcional ao 1º mês de *follow-up*, usando a "Glasgow Outcome Scale-Extended" (GOS-E). Definiu-se como *outcome* favorável um GOS-E ≥5. O *outcome* secundário foi o tempo médio, em dias, decorrido entre o diagnóstico e a intervenção cirúrgica em cada grupo respetivamente.

**Resultados:** Foram incluídos no estudo 156 indivíduos. Dos que se apresentaram com cefaleia, 95,2% tiveram um *outcome* favorável, enquanto aqueles que não se apresentaram com cefaleia apenas 68,4% tiveram um *outcome* favorável ( $p < 0,001$ ).

O tempo médio entre o diagnóstico e a intervenção cirúrgica nos que se apresentaram com cefaleia e nos que se apresentaram com outra sintomatologia que não a cefaleia foi 1,1 e 5,5 dias respetivamente.

**Conclusão:** A apresentação com cefaleia nos indivíduos com HSDc parece estar relacionado a um *outcome* mais favorável comparativamente aos que se apresentam com outro tipo de clínica. O facto de a cefaleia ser um sintoma que alerta indiretamente os decisores para um aumento da pressão intracraniana pode levar à decisão de operar o mais precocemente possível, contribuindo deste modo para resultados mais satisfatórios.

## MELHORES E-POSTERS

### MEP-01 HIGH-GRADE SUPRATENTORIAL ASTROBLASTOMA PRESENTING AS AN INTRAPARENCHYMAL HAEMORRHAGE IN A PAEDIATRIC PATIENT

Victor Henriques<sup>1</sup>, Armando Lopes<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>2</sup>, José Gustavo Soares<sup>1</sup>, José Augusto Costa<sup>1</sup>

1-Neurosurgery Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE; 2-Neuropathology Laboratory, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE.

**Introduction:** Astroblastoma is a rare tumour, manifested primarily by lobar, solid-cystic, supratentorial lesions, with well-defined borders, in children and young adults. Histological findings have been well-described. However, given the paucity of reported cases, its cellular origin, natural history, and best therapeutic approach are still debatable.

**Methods:** We present the case of a 13-year-old teenager diagnosed with an astroblastoma after a spontaneous intraparenchymal haemorrhage, rapidly progressing to coma.

**Results:** A 13-year-old girl is admitted to the emergency room due to vomiting lasting a few hours and progressive loss of consciousness. Head CT showed a large left frontal opercular intraparenchymal haemorrhage, with a significant midline shift. An emergent craniotomy was performed. Blood clots surrounding a highly vascularized tumour-like lesion with cystic-necrotic areas were found. Biopsy was indicative of a high-grade astroblastoma. A second elective surgery allowed for its macroscopic complete resection. The patient recovered well, having been discharged with a GCS score of 15 and no neurological deficits. Radiotherapy and concomitant chemotherapy with temozolomide were started, with no reported complications during the 6-week regimen.

**Conclusion:** A comatose state secondary to spontaneous intraparenchymal haemorrhage is an unusual presentation of astroblastoma. This neoplasm should be included in the differential diagnosis of intraparenchymal haemorrhage in the paediatric population. With immediate surgical action, the short-term prognosis may be favourable. The combination of radiotherapy and temozolomide appears to be well-tolerated after macroscopic complete resection.

### MEP-02 EPENDIMOMA SUPRATENTORIAL MULTIQUÍSTICO DE EXTENSÃO HEMISFÉRICA EM LACTENTE DE 8 MESES

Victor Henriques<sup>1</sup>, José Gustavo Soares<sup>1</sup>, José Augusto Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE.

**Introdução:** Em idade pediátrica, os ependimomas tendem a ser lesões infratentoriais, com apresentação média aos 4,5 anos. Menos comuns, as lesões supratentoriais são, frequentemente, quísticas. O prognóstico em doentes com menos de 24 meses é especialmente reservado. Radioterapia após ressecção cirúrgica não é desejável em crianças com menos de 3 anos.

**Método:** Apresentamos o caso de uma lactente de 8 meses, com diagnóstico de ependimoma supratentorial multiquístico, submetida a exérese cirúrgica da lesão, derivação ventrículo-quístico-peritoneal e quimioterapia adjuvante.

**Resultados:** Uma bebé de 8 meses é admitida por quadro de hemiparésia direita com um mês de evolução. A RM-CE evidencia uma lesão hemisférica esquerda com 6,7 cm de maior eixo, componente tecidual interno e volumosos quistos de retenção lesionais. Foi realizada uma ressecção cirúrgica alargada, por via transcortical, com manutenção de mínimos resíduos aderentes a vasos profundos. O exame histológico confirmou tratar-se de um ependimoma. Pela persistência de ventrículomegalia e dilatação quística da loca, efetuou-se uma derivação ventrículo-peritoneal, com orifícios adicionais na porção intraquística do cateter proximal. Foi iniciada quimioterapia adjuvante. Aos 5 meses pós-diagnóstico, a doente mantém-se estável, sem atrasos significativos no desenvolvimento.

**Conclusão:** Ependimomas supratentoriais volumosos e multiquísticos em lactentes representam um desafio cirúrgico, mas uma exérese alargada é possível com planeamento adequado. Contrariamente à radioterapia, a quimioterapia adjuvante parece ser bem tolerada em crianças com menos de 3 anos.

### MEP-03 EXPERIÊNCIA INICIAL COM ESTEREOELETRONECEFALOGRAFIA NEURONAVEGADA COM O-ARM® E ASSISTIDA POR VERTEK® NA EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Vasco Pinto<sup>1</sup>, Eduardo Cunha<sup>1</sup>, Carla Silva<sup>1</sup>, Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

A evidência sugere que uma estratégia de implantação de elétrodos cerebrais profundos para estereoeletronecefalografia (SEEG) baseada em neuronavegação por O-arm® e assistida por um braço articulado passivo Verтек® (OV-SEEG) é uma opção tecnicamente viável e uma alternativa fidedigna aos métodos assistidos por braços robóticos no diagnóstico de epilepsia refratária.

Para validar esta proposição, efetuámos uma revisão retrospectiva da experiência inicial do nosso centro com a OV-SEEG, incluindo um período de seguimento de um ano.

Entre maio de 2019 e fevereiro de 2020, realizámos OV-SEEG em 5 casos de adultos com epilepsia refratária. A idade média ao procedimento foi de 39,8 anos, variando entre 18 e 54. Todos os doentes eram do género feminino. Um total de 61 elétrodos foram implantados, variando entre 10 e 14 por doente. A duração total do procedimento foi em média 24 minutos por elétrodo. O comprimento do trajeto intracraniano foi em média 42,7±13,8 mm. O erro de trajetória médio foi de 2,7±2,0 mm, tendo predominado o desvio anterior do elétrodo (observado em 46% dos erros de trajetória). Não se observou correlação significativa entre o comprimento do trajeto intracraniano e o erro de trajetória (coeficiente de correlação de Pearson de 0,104,  $p=0,674$ ). O erro de trajetória foi significativamente maior no primeiro procedimento realizado quando comparado com os quatro subsequentes (6,2±0,8 mm vs 2,0±1,5 mm,  $p<0,001$ ). Relativamente ao resultado clínico, o procedimento foi diagnóstico em todos os casos e resultou em proposta cirúrgica em 5; destes, 3 foram já intervencionados e apresentaram melhoria clínica, incluindo redução superior a 50% da frequência de crises. No restante caso, não se verificou alteração clínica.

A OV-SEEG é uma ferramenta diagnóstica válida para a orientação dos casos de epilepsia refratária e a nossa experiência inicial sugere que esta é uma solução precisa e temporária para a realização de SEEG.

## MEP-04 ANEURISMA GIGANTE VERTEBRO-BASILAR – PAPEL DA CRANIECTOMIA SUBOCCIPITAL PRÉVIA

Pedro Teles<sup>1,2</sup>, Rui Vaz<sup>2</sup>, Maria Luís Silva<sup>2</sup>, António Vilarinho<sup>2</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 2-Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Introdução:** Aneurismas gigantes vertebro-basilares são raros e representam 1% dos aneurismas intracranianos. Quer a sua história natural, quer o tratamento, estão associados a manifestações clínicas severas, tais como isquemia, efeito de massa, hidrocefalia e hemorragia subaracnoide, condicionando mortalidade e morbidade elevadas.

**Caso Clínico:** Doente de 51 anos de idade recorreu ao SU por quadro de cefaleia intensa temporo-occipital direita, pulsátil com irradiação para o território do ramo maxilar do nervo trigémeo.

O exame neurológico na admissão não revelou alterações e a investigação imagiológica inicial por angio-TC revelou volumoso aneurisma vertebro-basilar parcialmente trombosado com placa aterosclerótica calcificada.

A angiografia demonstrou displasia vascular desde o segmento V4 da artéria vertebral esquerda até ao segmento médio do tronco basilar com formação de volumoso saco aneurismático, parcialmente trombosado, na vertente lateral direita do tronco basilar.

A RM com Vassel-Wall Imaging revelou realce linear e homogéneo periférico nos eixos vasculares do sistema vertebro-basilar e do componente permeável do saco aneurismático.

Durante o internamento, previamente ao tratamento, apresentou agravamento neurológico com paresia do VI nervo direito.

**Tratamento/Discussão:** O tratamento envolveu a realização de craniectomia suboccipital e uma semana mais tarde colocação de stent desde o segmento distal do tronco basilar até ao segmento V3 da artéria vertebral.

Na Angio-TC realizada uma semana após tratamento endovascular verificou-se trombose do saco aneurismático.

A craniectomia descompressiva prévia ao tratamento endovascular, pode desempenhar um papel importante na prevenção de complicações neurológicas graves, quer por compressão do tronco cerebral decorrente da trombose quer decorrente da resposta inflamatória secundária ao tratamento deste tipo de aneurismas.

**Conclusão:** Aneurismas vertebro-basilares gigantes são raros e o seu tratamento representa um desafio. Os autores pretendem alertar para o papel da craniectomia descompressiva prévia ao tratamento endovascular neste tipo de aneurismas.

## MEP-05 ATRAUMATIC MIDDLE MENINGEAL ARTERY PSEUDO-ANEURYSM RUPTURE PRESENTING SOLELY AS A TEMPORAL LOBE HEMORRHAGE – CLINICAL CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>1,2</sup>, Ricardo Morais<sup>3</sup>, António Vilarinho<sup>1,2</sup>, Rui Vaz<sup>1,2</sup>, Pedro Alberto Silva<sup>1,2</sup>

1-Department of Neurosurgery, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Department of Clinical Neurosciences and Mental Health, Faculty of Medicine University of Porto, Porto, Portugal; 3-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introduction:** Middle meningeal artery pseudoaneurysm (MMA Pa) is a rare entity, accounting for <1% of intracranial aneurysms. Most reported cases occur in a post-traumatic con-

text. Ruptured MMA Pa present as intracranial hemorrhages, commonly epidural or subdural hematomas.

**Goals:** We report the case of a patient with a MMA Pa presenting solely as a temporal lobe hemorrhage, with no history or imagiologic features of head trauma, whose diagnosis was only established at the fourth angiographic study. Literature on MMA Pa rupture is reviewed.

**Case:** A 63 year-old male presented to our emergency department after a sudden fronto-temporal headache. The patient denied any previous trauma, namely cranial. Medical history included metabolic syndrome and an acute left temporal lobe hemorrhage with a negative CT-Angio scan two months prior, from which no major neurological impairment resulted. An emergent CT scan revealed a left temporal lobe hemorrhage overlapping the previous topography, with increased hematoma dimensions and rupture to the ventricular system. Again, emergent CT-Angio study revealed no diagnosis, and the patient was admitted in an Intensive Care Unit. As part of the complementary evaluation, an MR-Angio study was performed, displaying no vascular malformations. After a third clinical event, a new CT-Angio scan suggested the presence a MMA Pa, which was confirmed with 3D digital subtraction angiography and treated in the same session with endovascular embolization.

**Discussion:** Literature describes 16 MMA Pa cases presenting as an intraparenchymal hemorrhage, all displaying additional extra-axial hematoma or traumatic injury on CT scan. To our knowledge, this is the first described case of a MMA Pa presenting primarily and exclusively as a temporal lobe hemorrhage.

**Conclusion:** In the context of a temporal lobe hemorrhage, a prevalent clinical setup, we highlight the potential relevance of an uncommon primary etiology leading to a delayed and difficult diagnosis, and the importance of persevering in repeated imaging when clinical events reoccur.

## MEP-06 INTRADIPLOIC EPIDERMOID CYST OF THE POSTERIOR FOSSA – CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE

Bernardo Smet<sup>1</sup>, Gonçalo Januário<sup>1</sup>, Rui Rato<sup>1</sup>, Gonçalo Novais<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central.

Intracranial epidermoid cysts represent approximately 0.2%–1.8% of all intracranial tumors. These tumors are most frequently encountered in the cerebellar pontine angle or the parasellar region. Rarely, they arise from the cranial diploe, being able to affect every flat bone of the cranium.

We report a case of a 63-year-old male who presented with progressively worsening headache and vertigo with 6 months of evolution. Neuroimaging identified a probable occipital intradiploic epidermoid cyst with mass effect on the cerebellar hemispheres. This lesion was approached using a sub-occipital craniotomy, followed by total resection of the tumor and cranioplasty with titanium plate placement. Histological evaluation confirmed the diagnosis of intraosseous epidermoid cyst. The patient had a successful recovery, without complications or neurologic dysfunction.

Being benign lesions, commonly remaining asymptomatic and rarely presenting as a bony lump in the skull bone, it could be straightforward to assume a conservative management with planned follow-up. On the other side, a more aggressive strategy with surgical excision has been advocated, specially in lesions that tend to enlarge and erode the cranial bone with possible consequent epidural extension and mass effect symptoms. Preoperative diagnosis is extremely helpful in proper surgical

planning. Diffusion weighted imaging facilitates a straightforward diagnosis.

As was observed in our case, the largest reviews on intradiploic epidermoids available in the literature mostly demonstrated a benign clinical course. However, malignant transformation can

occur. Some patients develop permanent neurologic deficits from mass effect or tumor infiltration. However, surgical approach of the tumor is curative in most cases. Nonetheless, from our experience, it is important to maintain clinical and imaging follow-up with regular monitoring to prevent possible tumor recurrences.



## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DA 36.º CONGRESSO NACIONAL DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROCIRURGIA

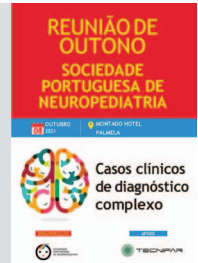
Afonso Almeida Pinto	CO-12; CO-13; CO-18	Eduardo Bernardo	CO-38; CO-49
Alexandre Rainha Campos	CO-22; CO-26; CO-34	Eduardo Cunha	MEP-03; EP-22
Alfredo Calheiros	MEP-03; CO-06; MEP-09; CO-16; CO-20; EP-22; CO-31; CO-47	Elisa Leão Teles	EP-08
Amets Sagarrabay	EP-06	Énia Sousa	CO-05; CO-15; CO-36
Ana Brito Seixas	MCO-04; EP-14	Esmeralda Rodrigues	EP-08
Ana Brito Seixas1	CO-17	Fausto Carvalho	MEP-10; MEP-11
Ana Cristina Braga	MCO-01	Fernando Silveira	CO-19
Ana Ferreira	CO-32; CO-33; CO-50	Filipe Silva	CO-31
Ana Filipa Ferreira	CO-19	Filipe Vaz Da Silva	CO-06; CO-20; CO-47
Ana Mota	CO-24	Filipe Vaz Silva	MEP-09; CO-16; EP-22
Ana Oliveira	CO-45	Francisco Rebelo	EP-03; CO-09; MEP-10; CO-30; CO-38; CO-39; CO-40; CO-42; CO-49
Ana Rita Silva	CO-18	Gil Bebiano	CO-05; CO-15; CO-36
Ana Silvestre	CO-41	Gonçalo Costa	CO-28
Ana Vaz Ferreira	MCO-02	Gonçalo Guerreiro Costa	EP-12; EP-18
Anita Trigueira	CO-04	Gonçalo Januário	MEP-06; MEP-11; EP-11; CO-14
António Cerejo	MCO-02	Gonçalo Novais	MEP-06; CO-30
António Furtado	CO-35	Helena Rocha	CO-48
António Peliz	EP-02	Henrique Cabral	EP-16; EP-18; EP-20; CO-28; CO-29
António Pérez-Hick	CO-41	Herédio Sousa	EP-06
António Vilarinho	MCO-02; MEP-04; MEP-05; EP-05; EP-13; CO-19; CO-27; CO-33	Hugo Pereira	CO-12; CO-13; CO-18; CO-25
Armando Lopes	MEP-01	Inês Jesus	EP-10
Armindo Fernandes	CO-20	Isabel Ribeiro	CO-16
Armindo Picão	EP-22	Jácome Morgado	MEP-12
Armindo Picão Fernandes	CO-06; CO-31	Jaime Pamplona	CO-30
As Tomás	CO-32	Jessica Branco	EP-21; CO-26; CO-34
Beatriz Santos	MCO-01	Joana Andrade	CO-46
Bernardo De Smet	EP-03; CO-09; CO-42; CO-49	Joana Tavares	MEP-12; EP-17
Bernardo Smet	EP-06; MEP-06; MEP-11; EP-11; CO-14; CO-30; CO-40	João Cabral Pimentel	EP-03; CO-42
Bruno Carvalho	CO-21	João Ferreira Nogueira	EP-15
Carla Domingos	EP-02	João Leote	CO-41
Carla Silva	MEP-03	João Massano	CO-45
Carla Sousa	CO-07	João Meira Gonçalves	EP-13; CO-50
Carlos Alegria	EP-15	João Meira Meira	CO-19
Carlos Casimiro	CO-41	João Nabais	EP-04
Carlos Magalhães Ribeiro	CO-24	João Nogueira	CO-02; CO-12; CO-25
Carlos Ribeiro	EP-07; CO-35	João Páscoa Pinheiro	MCO-04; CO-11; CO-46
Catarina Barreira	CO-05; CO-15; CO-36	João Paulo Andrade	MEP-12; CO-26; CO-34
Catarina Viegas	CO-41	João Pedro Oliveira	CO-26
Celeste Dias	MCO-02	Joaquim Reis	CO-06; CO-31; CO-47
Cícero Silveira	CO-05; CO-15; CO-36	Jorge Gonçalves	CO-28
Clara Chamadoira	MCO-01; CO-45; CO-48	José Augusto Costa	MEP-01; MEP-02; MCO-03; CO-11
Cláudia Faria	CO-17	José Augusto F. M. Costa	CO-10
Conceição Marques	EP-17	José Brás	MEP-10
Dalila Forte	EP-06	José Cabral	EP-17
Daniel Pinto	EP-17	José Gustavo Bento Soares	CO-10; CO-11
Daniela Basto	CO-01	José Gustavo Soares	MEP-01; MEP-02; MCO-03
Daniela De Matos	EP-16	José Hipólito Reis	MCO-04; CO-22
Daniela Matos	CO-46	José Luís Alves	EP-04; EP-20
Diana Lucas	MCO-01; EP-05; MEP-07	José Miguéns	CO-17
Diogo Belo	EP-01; EP-21	José Ribeiro Da Costa	CO-49
Diogo Grade	EP-07; CO-35	Josué Pereira	EP-05; EP-08
Diogo Mesquita	MCO-04	Leando Jorge Oliveira	EP-15
Diogo Rocha Grade	MEP-08; EP-09	Leopoldina Pereira	MCO-04; EP-07; EP-09; CO-35
Diogo Roque	MCO-04; EP-14	Lídia Dias	EP-17
D'jamel Kitumba	MCO-04; EP-07; MEP-08; EP-09; CO-35	Lino Fonseca	CO-09; MEP-10
Domingos Coiteiro	CO-23; CO-37	Lino Mascarenhas	CO-35
		Luis Cardoso	EP-03; CO-42
		Manuel Cunha e Sá	CO-07; CO-41; CO-43

Manuel Gonçalves	CO-04; EP-19	Pedro Valente Aguiar	CO-03; EP-19
Manuel J. Ferreira-Pinto	MEP-05; CO-44; CO-45	Raúl Baggen Santos	MEP-08; CO-24
Manuel Pinto	CO-08	Raúl Santos	EP-07; CO-35
Manuel Rito	MCO-01; CO-45; CO-46; CO-48	Renata Marques	CO-02; CO-13; CO-18; CO-25
Marcos Barbosa	EP-02; EP-16; CO-28; CO-29	Ribeiro Da Costa	CO-38
Maria João Machado	CO-12; CO-13; CO-18; CO-25	Ricardo Morais	MEP-05
Maria José Rosas	MCO-01; CO-45	Ricardo Pereira	EP-10; CO-29; CO-46
Maria Luís Silva	MEP-04	Ricardo Pestana	CO-05; CO-15; CO-36
Maria Manuel Santos	CO-23; CO-37	Ricardo Rego	CO-48
Maria Manuel Santos	CO-17	Richard G. Fessler	CO-07
Maria Soledad Esposito	CO-44	Rodrigo Batata	EP-22
Mário Campos	MEP-12	Rúben Cardoso	MCO-04; CO-10
Mário Gomes	CO-20; CO-31	Ruben Maia	EP-13
Mario Matos	EP-06	Rui Lima	CO-07
Mário Resende	EP-07; EP-09; CO-35	Rui Manilha	CO-41; CO-43
Marisa Cunha	CO-01	Rui Ramos	CO-25
Marques Baptista	CO-24	Rui Rangel	CO-20; CO-47
Maura Cambango	CO-25	Rui Rato	MEP-06; MEP-11; EP-11; CO-14
Maura Clélia André da Silva Cambango	EP-15	Rui Reinas	MCO-04; EP-07; EP-08; CO-35
Melissa Silva	CO-41; CO-43	Rui Vaz	CO-01; MCO-01; MCO-02; CO-03;
Mickael Bartikian	CO-34		CO-04; MEP-04; MEP-05; EP-05;
Miguel Correia	EP-06		MEP-07; EP-08; CO-08; EP-13;
Miguel Laia	CO-14; CO-49		EP-19; CO-19; CO-21; CO-27; CO-32;
Miguel Pinheiro	MCO-04		CO-33; CO-45; CO-48; CO-50
Nubélio Duarte	CO-02	Samuel Sequeira Lemos	EP-01; MCO-04
Nuno Cubas Farinha	CO-22; CO-23; CO-34; CO-37	Sara Gomes	CO-02
Nuno Cubas Farinhas	EP-21	Sara Morgado	CO-41
Nuno Farinha	EP-14	Sara Nunes de Sequeira	CO-26; CO-34
Nuno Silva	CO-07	Sérgio Livraghi	EP-14
Olinda Rebelo	MEP-01; EP-16	Sérgio Moreira	CO-20; CO-31
Patrícia Polónia	EP-13; CO-27; CO-33; CO-50	Sérgio Sousa	CO-06; CO-20; EP-22; CO-31; CO-47
Paulo Linhares	EP-19	Silvia Arber	CO-44
Paulo Pereira	CO-01; CO-03; CO-04; MEP-07;	Sofia Tavares	EP-02; MCO-03; EP-12
	EP-08; CO-08	Susana Francisco	CO-41
Pedro A. Silva	CO-32; CO-33	Teresa Morais Pinheiro	EP-03; CO-09; CO-42; CO-49
Pedro Alberto Silva	MCO-02; CO-04; MEP-05; MEP-07;	Teresa Pinheiro	MEP-10; CO-30; CO-38;
	CO-19; CO-21; CO-27; CO-50		CO-39; CO-40
Pedro Barros	CO-09; CO-24; CO-42	Tiago Costa	CO-06
Pedro Branco	CO-39; CO-40	Tiago Lima	CO-24
Pedro Dos Santos Silva	CO-03	Tiago Ribeiro Da Costa	MEP-09; CO-16; EP-22
Pedro Duarte Batista	EP-21	Vasco Carvalho	CO-19; CO-21; CO-33
Pedro Duarte-Batista	MCO-04	Vasco Pinto	MEP-03
Pedro Lima	CO-05; CO-15; CO-36	Vasco Sá Pinto	MCO-04; CO-06; CO-20;
Pedro Ribeiro	CO-12; CO-13; CO-25		EP-22; CO-47
Pedro Roque	EP-03; CO-09; CO-39; CO-40;	Victor Henriques	MEP-01; MEP-02; MCO-03; EP-12
	CO-42; CO-49	Vítor Henriques	MCO-04
Pedro Santos Silva	CO-01; CO-08	Vítor Pinto	CO-35
Pedro Sousa Barros	EP-03; MEP-10; CO-30; CO-38;	Vitor Silva	EP-04; MCO-04; EP-16; EP-18
	CO-39; CO-40; CO-49	Xavier Ayres Pereira	EP-02
Pedro Teles	MEP-04; CO-27		

# REUNIÃO DE OUTONO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Palmela | 8 outubro 2021

Organização: Sociedade Portuguesa de Neuropediatria



## CASOS CLÍNICOS

### 1. DOIS IRMÃOS COM DÉFICE INTELLECTUAL GRAVE, MACROCEFALIA, FACE GROSSEIRA E ATAXIA: DIAGNÓSTICO DIFÍCIL DE UMA VARIANTE NOVA NUMA DOENÇA RARA

Ângela Pereira<sup>1</sup>, Cláudia Monteiro<sup>2</sup>, Paula Jorge<sup>3</sup>, Teresa Temudo<sup>4</sup>  
 1-Serviço de Pediatria do Hospital de Braga; 2-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 3-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Serviço de Neurologia Pediátrica do Centro Hospitalar Universitário do Porto.  
 angela.gpereira@hotmail.com

**Área do trabalho:** ataxias

**Introdução:** A ataxia espinocerebelosa autossômica recessiva tipo 20 (SCAR20) foi descrita recentemente e, nos cerca de 50 casos conhecidos, foi identificada mutação em homozigotia no gene *SNX14*. Aqui apresentamos dois irmãos afetados, que para além dos aspetos caracterizados nos restantes, vêm acrescentar dados fenotípicos e moleculares novos.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de dois irmãos com 19 e 30 anos, filhos de pais não consanguíneos, com fenótipo clínico semelhante. Sobressai face dismórfica, grosseira, de agravamento progressivo, macrocefalia, pé boto, baixa estatura, défice intelectual grave e ausência de linguagem. Neles, existe ainda distonia e estereotípias, que não tinham sido encontrados na SCAR20. A mais velha tem um fenótipo menos grave, conseguindo ficar sentada sem apoio e permanecer em pé por breves instantes. O mais novo, nunca conseguiu sentar.

A investigação incluiu estudo metabólico (abrangendo as lisossomais), cariótipo, aCGH, todos normais. Na ressonância magnética, encontrou-se atrofia pontocerebelosa difusa, envolvendo vermis e hemisférios, com espectroscopia normal e ausência de outras alterações.

Esta família foi orientada para Genética e investigada na pista de uma transmissão autossômica recessiva, como o padrão de herança fazia prever, tendo-se encontrado um perfil molecular com variante em heterozigotia composta no gene *SNX14*.

**Conclusão:** O reconhecimento da SCAR20 nestes irmãos foi feito apenas na idade adulta, após um longo percurso de seguimento clínico. A raridade da doença, aliada à particularidade de pertencerem a uma família não consanguínea e a mutação identificada ser por heterozigotia composta, com manifestações de movimento que não haviam ainda sido descritas, dificultou o diagnóstico.

A avaliação e classificação fenotípica detalhadas, com relação estreita entre clínico e laboratório de Genética, aumentam a probabilidade de sucesso.

Com a reprodução de imagem e vídeo, pretendemos que o reconhecimento da doença facilite novos diagnósticos.

### 2. ENCEFALOPATIA EPILÉTICA E DO DESENVOLVIMENTO DE ETIOLOGIA INDETERMINADA

Cláudia Marques-Matos<sup>1,2</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>

1-Unidade de Neurologia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia/ Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central (CHULC); 2-Serviço de Neurologia do CHULC.  
 marques.matos.claudia@gmail.com

**Área do trabalho:** Epilepsia

**Introdução:** A marcha diagnóstica para um lactente que se apresenta com regressão do desenvolvimento psicomotor e epilepsia reveste-se de grande complexidade e urgência em face do vasto diagnóstico diferencial e da existência de etiologias tratáveis.

**Caso Clínico:** Rapaz atualmente com 3 anos de idade, sem antecedentes gestacionais ou perinatais de relevo, que se apresentou com um quadro de regressão do desenvolvimento psicomotor desde os 2 meses, nistagmo pendular e episódios sugestivos de espasmos em extensão desde os 3 meses. Com 5 meses realizou um eletroencefalograma (EEG) que confirmou os espasmos epiléticos mas que não reunia critérios de hipsarritmia. Estes espasmos cederam com a instituição de VGB mas rapidamente surgiram outras crises, breves, com componente versivo, tónico e de automatismos mandibulares, que levaram à associação de TPM e PHT. Os EEG do primeiro ano de vida revelaram sempre um traçado mal diferenciado, de baixa amplitude, e atividade paroxística multifocal bi-hemisférica de predomínio posterior, sem respostas fotoparoxística. A ressonância magnética (RM) cerebral revelou atrofia cortical extensa e ventriculomegália ex-vacuo. A criança foi submetida a uma extensa investigação etiológica que até ao momento não permitiu chegar a um diagnóstico definitivo. A sua evolução clínica caracterizou-se por um razoável controlo da sua epilepsia (atualmente com TPM e CLZ) associado, no entanto, a profundo atraso do desenvolvimento psicomotor, microcefalia adquirida, hipovisão com palidez papilar e nistagmo pendular bilateral, tetraparésia distónica e discinesia oromandibular.

**Conclusão:** Este caso ilustra as dificuldades do diagnóstico diferencial de um síndrome neurológico complexo num pequeno lactente.

### 3. HAMARTOMA HIPOTALÂMICO: IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E CIRURGIA PRECOZE

Ana Rita Curval<sup>1</sup>, Sara Gomes<sup>1</sup>, Jacinta Fonseca<sup>2</sup>, Cláudia Melo<sup>2</sup>, Mafalda Sampaio<sup>2</sup>, Dílio Alves<sup>3</sup>, Raquel Sousa<sup>2</sup>

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto. rita\_cur@hotmail.com

**Área do trabalho:** Epilepsia

**Introdução:** Os hamartomas hipotalâmicos (HH) são malformações raras do hipotálamo, histologicamente benignas. As formas pediculadas manifestam-se tipicamente com puberdade precoce e as sésseis com epilepsia. Apesar das crises mais frequentes serem crises gelásticas, cerca de 5% apresentam-se com espasmos epiléticos e podem evoluir como epilepsia refratária com regressão do desenvolvimento.

**Caso Clínico:** Criança 33 meses, aos 11 meses iniciou episódios breves de paragem de atividade com postura tónica dos membros e supravisão ocular, queda da cabeça e mastigação, cerca de 3-4 vezes por dia. O eletroencefalograma (EEG) revelou atividade paroxística frontotemporal bilateral e a ressonância magnética cerebral identificou um hamartoma hipotalâmico pediculado. Instituído ácido valpróico e posteriormente clobazam. Aos 13 meses, apresentou regressão psicomotora com persistência das crises, sem sinais neurológicos focais e sem sinais pubertários. A avaliação psicométrica formal confirmou um atraso global com maior compromisso da linguagem e comunicação (QGD 66). Aos 14 meses apresentou salvas de espasmos epiléticos cefálicos, com o correlato EEG de atividade lenta, única ou múltipla, ampla, generalizada. Aos 15 meses, por epilepsia refratária foi realizada cirurgia receptiva do HH por via transcraniana. Redução gradual das crises tendo sido possível iniciar suspensão progressiva dos antiepiléticos. Atualmente, sob ácido valpróico, sem noção de crises desde há 14 meses, mantém atraso de desenvolvimento, no entanto com evolução favorável. O estudo do gene GLI3 não detetou variantes potencialmente patogénicas.

**Conclusão:** A apresentação de HH pediculados precedida por espasmos epiléticos é muito rara. Neste caso a cirurgia permitiu a cessação quase imediata dos espasmos e uma evolução neurocognitiva favorável aos 3 anos de *follow-up*. Salienta-se a possibilidade de remoção cirúrgica dos HH pediculados e os benefícios do diagnóstico e intervenção precoces.

### 4. FENÓTIPO AICARDI-GOUTIÈRES-LIKE ASSOCIADO A CUTIS VERTICIS GYRATA: ACHADO INCIDENTAL OU LIGAÇÃO CAUSAL?

Sílvia Jorge<sup>1,2</sup>, Alexandra Rodrigues<sup>1,3</sup>, Mafalda Matias<sup>4</sup>, Rodrigo Carvalho<sup>5</sup>, Sérgio Laranjo<sup>6</sup>, Eduardo Silva<sup>7</sup>, Carla Conceição<sup>3</sup>, Inês Carvalho<sup>8</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia – CHULC, EPE; 2-Serviço de Pediatria, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 3-Serviço de Neuroradiologia – CHULC, EPE; 4-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Barreiro Montijo, EPE; 5-Serviço de Dermatologia – CHULC, EPE; 6-Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Marta – CHULC, EPE; 7-CRI de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia – CHULC, EPE; 8-Serviço de Genética, Hospital Dona Estefânia – CHULC, EPE. silviaajorge@gmail.com

**Área do Trabalho:** Neuropediatria

**Introdução:** A Síndrome de Aicardi-Goutières (AGS) manifesta-se habitualmente como encefalopatia de início precoce, com compromisso neuromotor e do desenvolvimento grave, de causa genética. Na fisiopatologia está implicado o aumento de IFN- $\alpha$ . A *Cutis Verticis Gyrata* (CVG) é uma doença caracterizada por crescimento excessivo da pele do couro cabeludo formando sulcos semelhantes aos giros corticais; na forma primária não essencial (CVG-ID), associa-se a incapacidade intelectual grave, epilepsia de difícil controlo, microcefalia, alterações oculares, para/tetraparésia espástica e calcificações peri-ventriculares.

**Caso Clínico:** Adolescente de sexo masculino, 14 anos, sem antecedentes pré/perinatais relevantes. Desenvolvimento considerado normal até aos 3 meses, quando inicia irritabilidade e crises epiléticas de difícil controlo. Evoluiu com fenótipo clínico progressivo caracterizado por atraso de desenvolvimento grave, microcefalia adquirida precoce, tetraparésia espástico-distónica, epilepsia refratária. Perante esta clínica, associada a alterações neuroimagiológicas (atrofia marcada da substância branca, calcificações dispersas nos núcleos da base, protuberância e substância branca), colocaram-se como diagnósticos diferenciais mais prováveis infecção fetal a CMV e AGS.

Fez investigação etiológica metabólica, imunomediada e infecciosa (destaca-se PCR para CMV no cartão de Guthrie negativo), sem alterações significativas. A sequenciação do exoma clínico não revelou variantes patogénicas.

Aos 12 anos notadas alterações cutâneas compatíveis com CVG. Aos 14 anos, iniciou perturbação do sono, com agravamento progressivo, seguida de crises disautónomas, sobretudo nocturnas. Os exames de neuroimagem mostraram progressão das lesões, hemorragia intraventricular e sinais de vasculopatia de pequenos vasos. O estudo laboratorial de discrasias hemorrágicas foi negativo.

**Conclusão:** As alterações clínicas e neuroradiológicas enquadraram-se no diagnóstico de AGS, apesar de até à data não se ter identificado a etiologia genética. A AGS não está descrita como associada a CVG-ID. Estes aspectos, bem como a gravidade da disautonomia e da vasculopatia de pequenos vasos, são de interpretação desafiante neste contexto, pelo que trazemos a discussão. Tem em curso reanálise de exoma.

### 5. NORSE: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Joana A. Ribeiro<sup>1</sup>, Inês Cunha<sup>2</sup>, Pedro Correia<sup>3</sup>, Cristina Pereira<sup>1,3</sup>, Conceição Robalo<sup>1,3</sup>

1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico – CHUC, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), Coimbra, Portugal; 3-Neurofisiologia do Centro de Referência de Epilepsia Refratária do CHUC, Coimbra, Portugal.

**Introdução:** O estado de mal epilético refratário inaugural (*new onset refractory status epilepticus* - NORSE) é uma apresentação clínica rara num doente sem história prévia de epilepsia e sem clara causa estrutural, tóxica ou metabólica. Apresentamos um caso clínico pela raridade, desafio diagnóstico e terapêutico e achados laboratoriais imprevistos.

**Caso Clínico:** Criança, 3 anos e meio, sem antecedentes relevantes e desenvolvimento psicomotor normal, que apresenta quadro de febre, prostração e anorexia seguido de crise convulsiva focal. Inicialmente tratada com antibioterapia empírica, aciclovir, e metilpredisolona, a doente agrava progressivamente com flutuações do estado de consciência e estado de mal focal



tendo sido necessária ventilação invasiva dada refratariedade terapêutica. O eletroencefalograma (EEG) revelou atividade epiléptica periódica bihemisférica independente e a ressonância magnética crânio-encefálica mostrou marcado hipersinal T2 bilateral dos gânglios da base, progredindo para as regiões temporais e mais tarde, edema citotóxico difuso frontoparietotemporoccipital. Foi realizado um estudo analítico alargado, que incluiu punção lombar inicialmente com 53 células mononucleares e multiplex-PCR negativo, estudo analítico com leucocitose e neutrofilia, serologias sem identificação inequívoca de agente infeccioso, e anticorpos anti-MOG positivos. Ainda na Unidade de Cuidados Intensivos fez imunoglobulina humana EV. Teve alta após dois meses de internamento para programa de reabilitação. Retomou marcha autónoma, mas mantém dificuldades graves de linguagem e tetraparésia G4, pior à direita, e epilepsia refratária com AP fronto-central esquerda. Pretende-se apresentar a evolução clínica, eletrofisiológica e imagiológica da doente, assim como discutir a etiologia e hipóteses de tratamento para a epilepsia.

**Conclusão:** Embora raro, o NORSE é uma entidade, por vezes devastadora, que pode ocorrer em crianças saudáveis. Independentemente da sua etiologia, o melhor *outcome* associado ao tratamento imunomodulador precoce realça a importância do seu reconhecimento atempado. As sequelas a longo prazo são causadoras de importante morbidade.

## 6. DOENÇA INFLAMATÓRIA MULTIFÁSICA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL EM DOENTE COM MÚLTIPLAS MANIFESTAÇÕES AUTOIMUNES SISTÉMICAS

Diogo Marques<sup>1</sup>, Susana Almeida<sup>2</sup>, Maria José Santos<sup>3</sup>, José Paulo Monteiro<sup>4</sup>, Maria José Fonseca<sup>4</sup>, João Carvalho<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Departamento da Criança, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 3-Consulta de Reumatologia Pediátrica, Hospital Garcia de Orta; 4-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta. diogomarques1993@gmail.com

**Introdução:** As doenças desmielinizantes inflamatórias do sistema nervoso central são, na sua maioria, idiopáticas, como a encefalomielite aguda disseminada (ADEM) e a esclerose múltipla. Estes tipos de manifestações podem também associar-se a doenças infecciosas ou auto-imunes sistémicas diversas, sendo o diagnóstico diferencial complexo.

**Caso Clínico:** Rapariga de 8 anos que se apresenta com fraqueza subaguda dos membros esquerdos, havendo referência a quadro auto-limitado de tosse e expetoração 2 semanas antes. O exame revelou hemiparésia esquerda com face, sinais piramidais ipsilaterais, ligeira hipoestesia álgica do hemicorpo direito e hemiataxia esquerda, sem sinais de encefalopatia.

A ressonância magnética (RM) revelou várias áreas hiperintensas em T2 na substância branca hemisférica cerebral esquerda e cerebelo, com destaque para área de reforço de sinal pós-gadolinio que se estendia da cápsula interna ao mesencéfalo direitos. Estudo citoquímico do LCR foi normal, com bandas oligoclonais em espelho e anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG negativos.

Verificou-se uma resposta inicial à corticoterapia e, posteriormente, à imunoglobulina, com melhoria total dos défices neurológicos. A RM efetuada 3 meses depois revelou melhoria parcial, sem novas lesões; RM 18 meses depois mostrou lesão “de novo” lenticulocapsular anterior direita.

Da investigação até à data destaca-se: ANA positivo; ANCA

fracamente positivo; diagnóstico de doença celíaca assintomática após elevação persistente dos anticorpos anti-transglutaminase, com HLA-DQ2 positivo e biópsia duodenal compatível; hipotireoidismo subclínico com anticorpos anti-peroxidase elevados; elevação ligeira das transaminases e infiltração esteatósica hepática em ecografia abdominal, com anticorpos anti-células parietais, anti-fator intrínseco e anti-GP210 positivos, e com achados de esteatohepatite crónica na biópsia hepática; pesquisa de anticorpo anti-cardiolipina e HLA-B51 positivos.

Perante os resultados dos exames complementares, iniciou-se terapêutica com azatioprina.

**Conclusão:** Integrando a clínica e exames complementares, estamos perante uma provável doença auto-imune sistémica com atingimento neurológico, sob a forma de lesões inflamatórias multifásicas. Apresentamos este caso para discutir o diagnóstico diferencial e opções terapêuticas alternativas.

## 7. PARAPLEGIA SÚBITA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Jacinta Fonseca<sup>1</sup>, Cláudia Melo<sup>1</sup>, Rita Curval<sup>2</sup>, Rita Figueiredo<sup>3</sup>, Mafalda Sampaio<sup>1</sup>, Raquel Sousa<sup>1</sup>

1-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2-Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto jacintarodriguesf@gmail.com

**Introdução:** A lesão medular aguda é uma entidade rara e grave em idade pediátrica, podendo ter várias etiologias subjacentes e constituindo habitualmente um enorme desafio diagnóstico e terapêutico.

**Caso Clínico:** Criança de 8 anos, sexo masculino, admitida por perda súbita da marcha. Referência a tosse e diarreia nos 3 dias prévios. Ao exame objetivada paraplegia flácida arreflexica, hipostesia álgica com nível por L2 e globo vesical. Tomografia computadorizada (TC) lombar sem alterações. RM medular com hipersinal T2, de D8 ao cone medular, com envolvimento difuso da substância cinzenta, admitindo-se como hipóteses diagnósticas mielite transversa / enfarte medular. A análise de LCR mostrou ligeira pleocitose, tendo realizado pulso de metilprednisolona e IgIV em simultâneo, para além de antibioterapia empírica de largo espectro e AAS. Estudo de auto-imunidade e de agentes infecciosos negativo, à exceção de PCR Enterovírus positiva no LCR e BOC fracamente positivas. Por manutenção dos défices neurológicos, efetuou plasmáfereze e segundo ciclo de IgIV, sem melhoria. Ressonância magnética (RM) de neuroeixo e angioRM medular sem achados adicionais relevantes. Estudo de trombofilias sem alterações. À alta (D51), paraplegia flácida arreflexica, hipostesia por L2 e bexiga neurogénica sob algalias intermitentes. RM medular de controlo (3 meses de *follow-up*) mostra atrofia de D8 ao cone medular e área de hipersinal T2 e hipossinal T1 sugestiva de isquemia medular prévia. Aos 5 meses de *follow-up*, apresenta défices neurológicos sobreponíveis, mantendo AAS e programa de reabilitação motora intensiva.

**Discussão:** Este caso grave de enfarte medular ilustra a dificuldade diagnóstica e os desafios terapêuticos inerentes às etiologias consideradas plausíveis na fase aguda. A história de intercorrência infecciosa prévia, associada aos achados imagiológicos precoces e estudo de LCR, evocaram a hipótese de mielite transversa e explicam a abordagem terapêutica inicial.

## 8. DOENÇA DE MOVIMENTO, SÍNDROME PIRAMIDAL E ENCEFALOPATIA EPILÉTICA: QUANDO A CONSANGUINIDADE MUDA AS REGRAS

Cláudia Melo<sup>1</sup>, Jacinta Fonseca<sup>1</sup>, Teresa Campos<sup>2</sup>, Miguel Leão<sup>3</sup>, Esmeralda Silva<sup>2</sup>, Mafalda Sampaio<sup>1</sup>, Raquel Sousa<sup>1</sup>

1-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Unidade de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.  
cferrao.melo@gmail.com

**Introdução:** A doença de movimento no lactente apresenta-se geralmente como um desafio diagnóstico. A conjugação com manifestações piramidais e epilepsia evoca frequentemente etiologia neurometabólica.

**Caso Clínico:** Criança de 4 anos, sexo masculino, pais consanguíneos, com diagnóstico neonatal de fenilcetonúria. Pelos 2 meses apresentava má evolução ponderal, microcefalia, hipotonia axial e distonia com episódios frequentes de opistótono. A ressonância magnética (RM) cerebral aos 3 meses revelou hipersinal T2 tênue e difuso da substância branca supratentorial periventricular e subcortical. Estudo alargado incluindo aminoácidos, ácidos orgânicos, piruvato, lactato, acilcarnitinas, CDTs, pterinas e neurotransmissores sem alterações relevantes. Realizou, sequencialmente, painel NGS para doenças mitocondriais, exoma clínico e exoma em trio onde foram identificadas variantes em homozigotia no gene *PAH*. Aos 12 meses apresentava muito escassa interação, ausência de linguagem, hipotonia axial grave, tetraespasticidade, movimentos discinéticos, episódios de opistótono, e inicia espasmos epiléticos. Monitorização vídeo-EEG com traçado encefalopático difuso grave e padrão hipsarrítmico, múltiplos espasmos epiléticos e crises focais motoras. Iniciou vigabatrina com remissão dos espasmos. As RM cerebrais aos 12 meses e 3 anos revelaram atrofia encefálica difusa progressiva, acentuação de hipersinal T2 na substância branca e núcleos denteados e adelgaçamento do corpo caloso. Atualmente, com 4 anos, mantém quadro neurológico sobreponível, estando medicado com vigabatrina, clobazam e ácido valpróico e sob dieta cetogénica. A revisão recente do exoma em trio permitiu identificar em homozigotia a variante patogénica c.441\_443del no gene *ACTL6B*.

**Conclusão:** No presente caso, a fenilcetonúria controlada não explicava o fenótipo do doente, pelo que, a história de consanguinidade reforçou a possibilidade de estarmos perante duas doenças genéticas recessivas. A encefalopatia epilética associada ao *ACTL6B* foi descrita em 2 irmãos, mas só a partir de 2019 foi crescentemente identificada. Destaca-se a importância da revisão periódica de estudos de NGS, à luz da rápida e incessante progressão do conhecimento de novos genes e novas variantes patogénicas.

## 9. CEREBELITE RECORRENTE DE ETIOLOGIA DESCONHECIDA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Stephanie Monteiro<sup>1</sup>, Teresa Painho<sup>1</sup>, Cláudia Marques Matos<sup>1,2</sup>, Carla Conceição<sup>3</sup>, Rita Lopes da Silva<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>

1-Unidade de Neuropediatria do CHULC/Hospital Dona Estefânia; 2-Serviço de Neurologia, do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 3-Serviço de Neurorradiologia do CHULC  
stephaldm@gmail.com

**Área:** Neuropediatria

**Introdução:** A cerebelite aguda é um diagnóstico comum na prática clínica e implica uma vasta marcha diagnóstica. Todavia episódios repetidos de cerebelite são bastante infrequentes remetendo fundamentalmente para causas infecciosas, autoimunes e metabólicas.

**Caso Clínico:** Rapariga de 9 anos, antecedentes pessoais de cerebelite aos 5 anos. Clinicamente apresentou-se com cefaleia, vômitos, ataxia, disartria e diplopia. A ressonância magnética (RM) inicial revelou hipersinal T2/FLAIR bilateral de ambos hemisférios cerebelosos, apagamento dos sulcos corticais cerebelosos e redução das dimensões do 4º ventrículo. Não realizou punção lombar. Fez investigação de causas infecciosas e autoimunes da qual se destacava ANA positivo, anticorpos anti-gliadina e anti-transglutaminase positivos e HLA-DQ2 positivo. Realizou pulso de metilprednisolona seguido de prednisolona com resolução completa. Três meses depois repetiu RM que evidenciava hipersinal no córtex cerebeloso, já sem efeito de massa. Quatro anos depois inicia cefaleia e vômitos, sem ataxia. Repetiu RM que revelou imagens cerebelosas semelhantes à do primeiro episódio, com reaparecimento do efeito edematoso do córtex e sem envolvimento de novas áreas. Realizou PL que não revelou alterações, incluindo síntese intratecal. Repetiu estudo infeccioso (*Borrelia*, *Mycoplasma*, enterovirus, vírus herpes, HTLV) que foi negativo. Repetiu estudo autoimune associando-se anticorpos anti-neuronais, anti-GAD, anti-MOG, anti-AQP4 que foi negativo (aguarda estudo LCR-Barcelona). Realizou endoscopia digestiva alta com biópsias que foram normais. Iniciou investigação metabólica e estudo de deleções mitocondriais (sangue) sem alterações. Realizou PET cerebral e corpo que revelou hipometabolismo cerebeloso bilateral. Repetiu pulso de metilprednisolona e objetivou-se remissão completa das queixas. Dois meses depois inicia cefaleia e vômitos, repetiu RM que não revelou alterações de novo. Dada a recorrência do quadro decidiu-se iniciar terapêutica com IVIG não se tendo registado novos episódios

**Conclusão:** O primeiro episódio foi interpretado como cerebelite de provável etiologia autoimune, contudo sem causa identificada. A evolução do caso parece apoiar esta hipótese, contudo outros diagnósticos como MELAS deverão ser equacionados.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DA REUNIÃO DE OUTONO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Alexandra Rodrigues	CC4	Mafalda Sampaio	CC3; CC7; CC8
Ana Rita Curval	CC3	Maria José Fonseca	CC6
Ângela Pereira	CC1	Maria José Santos	CC6
Carla Conceição	CC4; CC9	Miguel Leão	CC8
Cláudia Marques Matos	CC9; CC2	Paula Jorge	CC1
Cláudia Melo	CC3; CC7; CC8;	Pedro Correia	CC5
Cláudia Monteiro	CC1	Raquel Sousa	CC3; CC7; CC8
Conceição Robalo	CC5	Rita Curval	CC7
Cristina Pereira	CC5	Rita Figueiredo	CC7
Dílio Alves	CC3	Rita Lopes da Silva	CC9
Diogo Marques	CC6	Rita Silva	CC4
Eduardo Silva	CC4	Rodrigo Carvalho	CC4
Esmeralda Silva	CC8	Sara Gomes	CC3
Inês Carvalho	CC4	Sérgio Laranjo	CC4
Inês Cunha	CC5	Sílvia Jorge	CC4
Jacinta Fonseca	CC3; CC7; CC8	Stephanie Monteiro	CC9
Joana A. Ribeiro	CC5	Susana Almeida	CC6
João Carvalho	CC6	Teresa Campos	CC8
José Paulo Monteiro	CC6	Teresa Painho	CC9
José Pedro Vieira	CC2; CC4; CC9	Teresa Temudo	CC1
Mafalda Matias	CC4		

# 9.º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Virtual | 15 e 16 outubro 2021

Organização: Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA EM TRÊS DOENTES ASSINTOMÁTICOS PORTADORES DA MUTAÇÃO VAL50MET NO GENE TTR

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>, Isabel Conceição<sup>1,2</sup>, Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A polineuropatia sensitivo-motora axonal (PNP-TTR) associada a disautonomia é o fenótipo habitual da amiloidose hereditária causada pela mutação do gene codificador da transtirretina (*TTR*). Contudo, têm sido descritos casos que mimetizam a forma bulbar de esclerose lateral amiotrófica (ELA).

**Casos Clínicos:** Apresentamos três doentes com ELA esporádica e história familiar PNP-TTR, portadores assintomáticos da mutação *Val50Met* do gene *TTR*. Os dois primeiros doentes correspondiam a um homem de 43 anos e uma mulher de 37 anos, com formas medular e bulbar de ELA, respetivamente, que cumpriam os critérios de diagnóstico de Gold Coast. Ambos faleceram de falência respiratória, ao fim de cinco e três anos após o início dos sintomas, respetivamente. A terceira doente de 52 anos, com início dos sintomas há dois anos, tem sinais clínicos de lesão do 1º neurónio motor nos membros superiores e inferiores, sem evidência clínica ou eletrofisiológica de lesão do 2º neurónio motor. Foi assumido o diagnóstico de esclerose lateral primária provável, pelos recentes critérios de diagnóstico desta entidade. Nesta doente, os resultados da avaliação neuropsicológica e da PET-FDG indicam disfunção frontotemporal. Em nenhum dos doentes o estudo das velocidades de condução revelou neuropatia. A RM cranioencefálica e medular, e a análise do LCR não revelaram alterações. A estimulação magnética transcraniana confirmou o envolvimento da via piramidal, no primeiro e no último doente. Foi requerida a pesquisa da expansão do gene *C9orf72* nos dois últimos doentes, e ainda um painel genético de ELA na última doente, com resultados negativos.

**Conclusão:** Estudos prévios identificaram níveis reduzidos de transtirretina no LCR e sobreexpressão do gene no tecido neuronal em doentes com ELA, sugerindo um papel neuroprotetor da proteína. Porém, a associação de doentes com ELA e portadores da mutação *Val50Met* não tinha sido ainda descrita, reforçando assim a necessidade de maior investigação neste tópic.

### CO-02 RACTERIZAÇÃO CLÍNICA E NEUROFISIOLÓGICA RETROSPECTIVA DE DOENTES COM SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

Ana Azevedo<sup>1</sup>, Cátia Oliveira<sup>1</sup>, Rita Rodrigues<sup>1</sup>, Luís Fontão<sup>1</sup>, Catarina Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.

**Introdução:** A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma polineuropatia aguda de etiologia autoimune. Caracteriza-se por paralisia flácida e arreflexica ascendente, com dissociação albumino-citológica no LCR. O electromiograma permite diagnóstico e distinção entre forma axonal ou desmielinizante.

**Objetivo e Métodos:** Caracterização clínica dos casos de SGB diagnosticados no ano 2020 no Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, e revisão do diagnóstico de acordo com critérios neurofisiológicos de Hadden *et al* (1998) e Rajabally *et al* (2015).

**Resultados:** Foram incluídos seis doentes (duas mulheres e quatro homens), com uma mediana de 47 anos (22-76 anos). Em dois doentes, a clínica foi precedida de infeção gastrointestinal e apenas um apresentou infeção respiratória. Todos se apresentaram com tetraparesia e apenas um desenvolveu queixas sensitivas. Os sintomas disautonómicos foram reportados em dois doentes, assim como o envolvimento de pares cranianos. A duração da clínica até à fase plateau variou entre 5 e 20 dias.

Na fase *plateau*, o *GBS disability score* variou entre 3 e 5, com cinco doentes com SGB grave (>3), e apenas um dos casos com necessidade de ventilação invasiva (*score* 5) e mau prognóstico funcional aos 6 meses.

Após 1-2 ciclos de imunoglobulinas, verificou-se uma melhoria do *GBS disability score*, à data de alta e aos 6 meses.

Relativamente ao diagnóstico neurofisiológico, quando aplicados os critérios de Rajabally *et al*, verificou-se que todos apresentavam SGB axonal, a contrariar o contexto epidemiológico português. No entanto, quando aplicados os critérios de Hadden *et al*, verifica-se que dois dos casos seriam classificados como desmielinizante.

**Conclusão:** Segundo a literatura, a forma axonal de SGB é rara nos países ocidentais. No CHEDV no ano 2020, verificou-se que a variante axonal é predominante, no entanto, a proporção de casos varia de acordo com os critérios neurofisiológicos utilizados, sendo evidente a interferência com o diagnóstico.



### CO-03 SÍNDROMES MIASTÉNICAS NA CONSULTA DE NEUROLOGIA - DADOS DE UM CENTRO

Ana João Marques<sup>1</sup>, Michel Mendes<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** As síndromes miasténicas afetam a junção neuromuscular sendo miastenia gravis (MG) a entidade mais comum, com uma prevalência estimada de 1/5000. Existem distintas formas de apresentação clínica bem como variabilidade nos achados dos meios complementares de diagnóstico frequentemente utilizados e na resposta terapêutica.

**Objetivos:** Analisar as características clínicas, achados dos meios complementares de diagnóstico, progressão sintomática e resposta terapêutica dos doentes seguidos em consulta por síndromes miasténicas.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo por consulta dos registos clínicos, com estudo de variáveis sociodemográficas e clínicas dos doentes acompanhados por síndromes miasténicas.

**Resultados:** Identificamos 20 doentes seguidos por Doenças da junção neuromuscular, 2 deles com síndrome miasténica congénita – associado a mutação *DOK7* e 18 casos de MG. Analisando estes, verifica-se predileção pelo género masculino (55,6%) e idade média ao diagnóstico de 50 anos (23-80). À apresentação, as queixas mais reportadas foram: ptose (77,8%) e diplopia (66,7%) sendo que 83% descrevia agravamento vespertino. A alteração mais comum ao exame neurológico foi a ptose (50%). Ao diagnóstico, 11 doentes (61%) enquadravam-se na forma ocular, 6 (33%) na variante bulbar e 1 (6%) na manifestação generalizada. O doseamento de anticorpos ACh-R foi positivo em 77,8% do total de casos. A EMG foi compatível com perturbação da transmissão neuromuscular em 50% doentes e identificou-se patologia tímica em 38,9%. O controlo sintomático inicial foi obtido com piridostigmina em 66,7% dos casos. 5 doentes (27,8%) cumpriram ciclo de imunoglobulinas ou corticoterapia endovenosa e em 50% dos doentes existiu mudança de classe farmacológica. A estabilidade clínica conseguiu-se com piridostigmina em 44,4% dos casos, azatioprina em 22,2% e rituximab em 16,7%.

**Conclusão:** A MG é uma entidade cujo diagnóstico requer elevada suspeita clínica dado que o exame neurológico e meios complementares nem sempre são positivos. A história da doença é variável e obriga a completa avaliação e estratificação *ad initium*.

### CO-04 Distrofia Oculo-Faríngea no Concelho de Sesimbra

Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>, Pedro Pereira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** A Distrofia Oculo-faríngea (OPMD) é uma doença rara globalmente, mas apresenta clusters de maior prevalência, em particular na província Canadiana do Quebec e nos Judeus Bukhara de Israel. Neste centro hospitalar é conhecida a frequência elevada de doentes oriundos do município de Sesimbra. Revemos os casos referenciados à consulta de doenças Neuromusculares (C.DNM), criada desde Maio de 2017.

**Metodologia:** Foram colhidos dados demográficos, clínicos e laboratoriais dos doentes com OPMD seguidos na C.DNM.

**Resultados:** Incluímos 16 doentes, correspondentes a 8% de todas as referências à C.DNM, 8 homens, idade mediana

71 anos (49-79). Apenas um doente não era natural do município de Sesimbra. Todos apresentam história familiar, 70% com genótipo GCN-10/13 e 30% com genótipo GCN-10/14.

A idade mediana de apresentação clínica foi 52 anos (40-73). O sintoma inicial mais prevalente foi ptose palpebral (62,5%), seguido de disfagia (25%) e fraqueza proximal dos membros inferiores (12,5%).

Todos os doentes desenvolveram ptose palpebral e disfagia (idade mediana de apresentação de 55 e 58 anos, respetivamente). Nove doentes foram submetidos a blefaroplastia (56,3%). Dois doentes colocaram PEG. A maioria dos doentes apresenta paraparesia (87,5%), com idade mediana de apresentação de 65 anos. Outros sintomas presentes foram fraqueza proximal dos membros superiores (31,3%), disфония (56,3%), fadiga (31,3%), sialorreia (18,7%).

Dos doentes com doseamento de CK (50%), este variou entre 111 e 746 UI/L. Seis doentes fizeram EMG (37,5%), que apresentou padrão miopático em todos, e apenas um tem biópsia muscular.

**Conclusão:** Na nossa série a prevalência elevada de paraparesia poderá dever-se a um viés de referência ou a fenómenos genéticos, epigenéticos ou ambientais específicos desta população. Dado que o concelho de Sesimbra tem cerca de 50 mil habitantes, admitimos que a prevalência desta doença no município seja possivelmente superior a 1:1000 (considerando o número de familiares com o diagnóstico sem seguimento).

### CO-05 COVID-19, VACINAÇÃO E SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ – EXISTIRÁ ASSOCIAÇÃO?

Leandro M. Marques<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Célia Machado<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga.

**Introdução:** O número de casos de infeção pelo novo vírus Sars-CoV-2 ultrapassou os 200 milhões mundialmente, mais de 1 milhão em Portugal. A vacinação contra esta infeção foi administrada a mais de 80% da população portuguesa. Vários relatos têm apontado a infeção por Sars-CoV-2 ou a vacinação contra este como causadores de síndrome de Guillain-Barré (SGB).

**Objetivo:** analisar incidência e características clínicas de doentes com SGB observados num serviço de neurologia, antes e após o primeiro caso de Sars-CoV-2.

**Métodos:** análise retrospectiva de dados entre janeiro de 2015 e julho de 2021.

**Resultados:** identificaram-se 71 doentes com SGB, 48 homens, idade média de 54 anos (3-87); 66% apresentaram sintomatologia infecciosa e/ou vacinação prévia. Dois doentes eram recém-vacinados contra Sars-CoV-2 (um Pfizer e um AstraZeneca). Nenhum doente teve infeção recente por Sars-CoV-2. A maioria (46%) ocorreram no inverno. Apresentavam dissociação albumino-citológica, 90%. Desenvolveram falência respiratória, 15%. Apresentaram disfagia grave, 31%, com necessidade de SNG/PEG. Dois doentes morreram no primeiro ano (em 2015 e 2019). Usando a *GBS disability scale*, 48% apresentavam score superior ou igual a 2 aos 6 meses (49% de 2015-2019 e 43% 2020-2021).

Tendo como base a área de referência de doentes, a incidência média anual de SGB entre 2015 e 2019 foi de 3,9/100000 habitantes (variação 1,9-6,9). A incidência em 2020 e 2021 foi 3,3/100000 e 5,7/100000 respetivamente.

**Conclusão:** este estudo, apesar das limitações associadas ao número de doentes, não demonstrou aumento da incidência de SGB desde o primeiro caso de Sars-CoV-2, nem aumento da gravidade,

apesar dos elevados número de casos e taxa de vacinação. Doenças neurológicas raras podem ocorrer no período após infeção ou vacinação contra o Sars-CoV-2; uma relação causal deve ser cuidadosamente calculada, para não criar ambiguidade na população, levando a consequências na saúde pública e economia nacional/global.

## CO-06 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MIOPATIAS VACUOLARES – REVISÃO DE UMA SÉRIE CLINICOPATOLÓGICA

Marco Fernandes<sup>1</sup>, Diogo Pereira<sup>2</sup>, Maria João Malaquias<sup>2</sup>, Rafael Jesus<sup>3</sup>, Ricardo Taipa<sup>4</sup>, Miguel Pinto<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 4-Unidade de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** As miopatias vacuolares caracterizam-se pela presença de vacúolos na biópsia muscular que, em conjunto com a clínica e restantes aspetos morfológicos, histoquímicos e imunohistoquímicos do músculo, podem fornecer importantes pistas diagnósticas.

**Objetivo:** Caracterizar o espectro diagnóstico nas miopatias vacuolares.

**Métodos:** Análise retrospectiva de relatórios de biópsia muscular com descrição de vacúolos, entre 2013 e 2020, do laboratório de Neuropatologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto. Foram colhidos dados demográficos, tipo de vacúolos (bordejados e/ou não-bordejados) e, quando possível, o diagnóstico final.

**Resultados:** Incluídos 97 doentes, 54.6% do género masculino, idade mediana de 50 anos (AIQ 20, mínimo 5 meses e máximo 89 anos) aquando da realização da biópsia muscular. Identificados 55 doentes com descrição de vacúolos bordejados, 39 doentes com vacúolos não-bordejados e 3 doentes com ambos os tipos de vacúolos. No grupo de doentes com vacúolos bordejados, o diagnóstico mais frequente foi de miopatia com corpos de inclusão (IBM) esporádica (n=10), seguido de titinopatias (n=5), miopatias inflamatórias (n=5) e IBM hereditária (n=4). Identificaram-se ainda doentes com diagnóstico de distrofia muscular de Becker, distrofia muscular oculo-faríngea, desminopatia, citopatia mitocondrial e paralisia periódica. No grupo de doentes com vacúolos não-bordejados, o diagnóstico mais frequente foi de doença de McArdle (n=15) e miopatia inflamatória (n=3). No total, 5 doentes não apresentavam evidência clínica de doença neuromuscular, com idade mais tardia (média 61.6 anos  $\pm$ 23.2) aquando da biópsia.

**Conclusão:** As miopatias vacuolares compreendem um espectro alargado de doenças musculares. Dentro das miopatias com vacúolos bordejados, verifica-se heterogeneidade diagnóstica para além da associação clássica com a IBM. Salienta-se ainda a possível ocorrência destas estruturas em miopatias tipicamente não associadas a vacúolos, nomeadamente de etiologia inflamatória, alargando o espectro clínico das miopatias vacuolares.

## CO-07 MIOPATIAS CONGÉNITAS DIAGNOSTICADAS EM IDADE ADULTA – UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA

Maria João Pinto<sup>1,2</sup>, Bárbara Passos<sup>2</sup>, Goreti Nadais<sup>1</sup>, Fernando Silveira<sup>1</sup>, Luís Braz<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade Porto.

**Introdução:** As miopatias congénitas são entidades raras, de etiologia genética, geralmente com apresentação na infância. Contudo, alguns casos podem apresentar-se apenas na idade adulta e não demonstrar um aspeto histológico característico.

**Objetivos:** Caracterização dos doentes com miopatia congénita, do ponto de vista clínico, genético e histopatológico, com particular foco nos doentes diagnosticados em idade adulta.

**Metodologia:** Estudo de coorte retrospectivo dos doentes com miopatia de etiologia genética, seguidos presentemente na consulta de Doenças Neuromusculares de um hospital universitário. Foram identificados os doentes com miopatias congénitas e, destes, selecionados aqueles diagnosticados em idade adulta.

**Resultados:** Dos 137 doentes seguidos por uma miopatia de etiologia genética, 19 (14%) foram diagnosticados com uma miopatia congénita (11 central core, 2 centronuclear, 2 desproporção congénita do tipo de fibras, 4 com histologia atípica), com identificação de variantes genéticas patogénicas: 16 RYR1, 2 TTN e 1 MYH7. Setenta e quatro por cento correspondia a doentes do sexo feminino, com idade mediana de início dos sintomas aos 3,5 anos (0-50) e diagnóstico aos 37 anos (9-82), em média 4,5 anos após a primeira consulta. Três quartos tinham história familiar de miopatia. O diagnóstico foi feito na idade adulta em 74% dos casos; desses, 79% já tinham sintomas musculares desde a infância. Dos 4 doentes com histopatologia muscular atípica na biópsia, 3 foram diagnosticados após os 18 anos.

**Discussão:** Existem atrasos importantes no diagnóstico das miopatias congénitas. Na nossa amostra, a maioria foi diagnosticada em idade adulta, embora tendo sintomas desde a infância. É necessário ter presente este grupo de patologias no diagnóstico diferencial de uma miopatia genética no adulto.

## CO-08 PADRÃO DE PROGRESSÃO DA PARESIA NA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: MAIS DO QUE O CÓRTEX MOTOR CONSEGUE EXPLICAR

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** Tem sido proposto que a origem e progressão anatómica da paresia na esclerose lateral amiotrófica (ELA) são determinadas pela perda neuronal no córtex motor. De acordo com este modelo, os músculos com maior expressão cortical são, por isso, os primariamente afetados. São estes, por exemplo, os músculos intrínsecos das mãos e extensores do antebraço.

**Casos Clínicos:** Descrevemos dois casos clínicos com ELA cujo padrão de paresia não segue o modelo cortical motor. Ambos cumpriam os recentes critérios de diagnóstico de Gold Coast. Um dos casos trata-se de uma mulher de 48 anos, com sinais do 1º e 2º neurónios motores de início distal e assimétrico dos membros inferiores, sem envolvimento clínico ou neurofisiológico dos membros superiores. Teve uma doença de progressão lenta. Após seis anos ocorreu marcado compromisso clínico e electromiográfico simultâneo dos músculos extensores e flexores do antebraço, com força normal dos músculos intrínsecos das mãos, cujo estudo electromiográfico não detetou alterações de relevo. O outro caso corresponde ao de um homem de 58 anos, que iniciou um ano antes um quadro de paresia proximal de ambos os membros superiores, sem sinais de envolvimento de 1º neurónio motor. Após um ano, verificou-se marcada paresia e perda de unidades motoras dos músculos

flexores do antebraço, com relativa preservação dos extensores, sem compromisso clínico ou neurofisiológico dos músculos intrínsecos das mãos.

**Conclusão:** Estes dois casos clínicos refletem que os músculos mais afetados na ELA poderão não ser, necessariamente, os que têm uma maior representação cortical. A degenerescência independente do neurónio motor medular, a disfunção dos canais iónicos dos axónios motores, as variações fisiológicas do funcionamento das placas neuromusculares dos diferentes músculos, entre outros, poderão condicionar ou modular a suscetibilidade e padrão de progressão da doença. Estudos com outros modelos de doença do neurónio motor são por isso necessários.

## CO-09 MIOPATIAS NECROTIZANTES: UMA ENTIDADE HETEROGÉNEA

Pedro Lopes Das Neves<sup>1</sup>, Elisa Martins Silva<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHLN), Lisboa.

**Introdução:** As miopatias necrotizantes (MN) integram um diagnóstico histológico distinto, caracterizado por necrose muscular e infiltrado inflamatório linfocítico escasso. Estes achados são inespecíficos, podendo traduzir um mecanismo imuno-mediado (associado a anticorpos anti-SRP e anti-HMGCoAR, infeções virais, doenças do tecido conjuntivo ou paraneoplásico) ou não-imune (tóxico ou associado a fármacos).

**Objectivos:** Revisão dos achados neuropatológicos de biópsias musculares com diagnóstico de MN; caracterização clínico-laboratorial e terapêutica destes doentes.

**Metodologia:** Foram identificadas retrospectivamente biópsias sugestivas de MN na base de dados do Laboratório de Neuropatologia do CHLN, entre 2016 e 2020. As lâminas foram revistas por um dos autores (RR) e quantificadas variáveis histológicas e imunohistoquímicas numa escala semiquantitativa (0-3). O processo foi revisto para recolha de variáveis clínicas.

Resultados: Identificaram-se 21 biópsias, 57% de mulheres, com idade média à data da biópsia de 55,4±21,3 anos.

As biópsias apresentaram grau de necrose médio de 1,48±0,68 e expressão MHC-I em fibras não-necróticas de 1,19±0,81. O infiltrado inflamatório era escasso ou ausente, com discreto predomínio macrofágico.

Um doente não apresentou sintomas musculares e em 3 não foi possível aceder ao processo clínico. As queixas musculares foram agudas/subagudas em 75%, e 82,4% apresentaram fraqueza com impacto nas AVDs. Destes, 85,7% apresentaram padrão proximal e simétrico. Em 33% coexistia disfagia.

A média de CK máxima foi 17.349UI/L (mín:60; máx:78.334). O EMG confirmou padrão miopático em 86,7%, dos quais 61,5% apresentaram sinais de necrose.

Admitiu-se a etiologia imunomediada na maioria dos casos (72,2%, com dois anti-SRP+ e quatro anti-HMGCoAR+) e o estudo imunológico foi incompleto em 61,1%.

A terapêutica foi heterogénea (corticoterapia 77,8%; imunoglobulina humana 44,4%; rituximab 33,3%).

À data da revisão, 4 doentes tinham falecido.

**Conclusão:** A MN é rara e etiologicamente heterogénea. A marcha diagnóstica requer integração clínica, anatomopatológica e serológica, sendo dispar entre instituições. A corticoterapia foi a terapêutica inicial na maioria dos doentes.

## CO-10 SPREADING IN MULTIFOCAL MOTOR NEUROPATHY

Marco Fernandes<sup>1</sup>, Pietro Doneddu<sup>2</sup>, Giuseppe Liberatore<sup>2</sup>, Fabrizia Terenghi<sup>2</sup>, Eduardo Nobile-Orazio<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Neuromuscular and Neuroimmunology Service, IRCCS Humanitas Clinical and Research Institute, Milan, Italy; 3-Italian MMN Database Study Group.

**Introduction:** Multifocal motor neuropathy (MMN) is considered a slowly progressive disorder, but knowledge about disease course and outcome is lacking.

**Aims:** To characterize disease spreading in MMN and to identify factors associated with disease progression.

**Methods:** Retrospective analysis of a large cohort of MMN patients in the Italian MMN database. Patients were evaluated at disease onset and at enrollment in the study. Clinical, electrophysiological, laboratory and treatment data were collected. Spreading was defined as disease progression to a different limb other than the one/ones affected at onset. Patients were categorized as spreaders (when symptoms progressed to a different limb) and non-spreaders. A significance level of 0.05 was adopted.

**Results:** A total of 76 patients were included, 68.4% male, with a mean age of onset of disease of 41.2 years and median duration of disease of 10 years (IQR 14). Onset in unilateral upper limb (UL) was the most frequent manifestation (55.3% of patients), followed by unilateral lower limb (LL) (15.8%). The majority of patients presented with distal weakness (82.9%), as opposed to proximal weakness (17.1%) at onset. Forty-seven patients (61.8%) were identified as spreaders, with a median time to spreading of 2 years (IQR 6). Spreading occurred most frequently to contralateral UL and unilateral LL. Patients with onset in unilateral LL spread more frequently to bilateral UL. When compared to non-spreaders, spreaders had a longer disease duration, raised CSF protein and axonal loss ( $p<0.05$ ). Spreaders also presented with worse scores on INCAT and MRCSS at enrollment ( $p<0.05$ ). Survival analysis showed that time until spreading was not influenced by treatment with IVIg.

**Conclusion:** Multifocal motor neuropathy is a slowly progressive disease, and most patients experience spreading to other limbs. Although IVIg is an effective treatment in MMN, it did not prevent spreading in MMN, raising the need for new treatment strategies.

## CO-11 SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ EM IDADE PEDIÁTRICA - CASUÍSTICA DO HOSPITAL PEDIÁTRICO DE COIMBRA

Inês Gomes<sup>1</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>2</sup>, Joana Amaral<sup>2</sup>, Filipe Palavra<sup>2</sup>, Cristina Pereira<sup>2</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>2</sup>, Conceição Robalo<sup>2</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>, Isabel Fineza<sup>2</sup>, Carmen Costa<sup>2</sup>

1-Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra.

**Introdução:** O Síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma polirradiculoneuropatia imuno-mediada, ocorrendo em qualquer idade, de forma esporádica ou habitualmente após um desencadeante infeccioso. Em idade pediátrica, o SGB representa a causa mais frequente de paralisia aguda podendo, contudo, manifestar-se de forma heterogénea, e o prognóstico é geralmente mais favorável.

**Objetivos:** Caracterizar a população de doentes diagnosticados com SGB no Hospital Pediátrico de Coimbra (HPC).

**Métodos:** Estudo retrospectivo, incluindo doentes internados no HPC, nos últimos 10 anos, com diagnóstico de SGB. Recolhidos dados demográficos e clínicos, incluindo idade do diagnóstico, manifestações clínicas, avaliação laboratorial e neurofisiológica e evolução da doença.

**Resultados:** Incluídos 21 doentes, com média de idade  $6,6 \pm 5,6$  anos, 57,1% do sexo feminino. Os subtipos mais comumente observados foram sensitivo-motor ( $n=14$ ; 66,7%), Síndrome de Miller-Fisher ( $n=5$ ; 23,8%), motor puro ( $n=1$ ; 0,1%) e variante rara paraparética ( $n=1$ ; 0,1%). Identificado desencadeante infeccioso em 66,7% dos casos, sendo a infeção respiratória o mais frequente. O tempo médio entre o início dos sintomas e a admissão hospitalar foi 6,4 (1-30) dias. As queixas disestésicas estavam presentes em 61,9% dos casos, envolvendo frequentemente os membros inferiores e manifestando-se como o primeiro sintoma da doença. À data do diagnóstico, 13 (61,9%) doentes apresentavam dissociação albumino-citológica. Eletromiografia disponível em 18 doentes, verificando-se maioritariamente um padrão desmielinizante ( $n=11$ ; 61,1%). Realizada RM medular em 9 doentes, 55,6% com realce de raízes lombossagradas. Três doentes foram admitidos em unidade de cuidados intensivos, 2 deles com necessidade de ventilação. Todos os doentes foram tratados com imunoglobulina endovenosa. Verificou-se recuperação total em 18 doentes (85,7%) num período  $\leq 12$  meses, e 4 (19%) permanecem com sequelas residuais.

**Conclusão:** As manifestações atípicas são frequentes no SGB em idade pediátrica, o que pode levar a um atraso diagnóstico. A disestesia parece ser um sintoma frequente e precoce nesta população.

## CO-12 MERALGIA PARESTÉSICA: REVISÃO DOS ESTUDOS ELECTROMIOGRÁFICOS DO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DO ALGARVE

**Helena Machado<sup>1</sup>, Diana Valente<sup>1</sup>, André Pereira<sup>2</sup>, João Raposo<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve.

**Introdução:** A meralgia parestésica é uma das mononeuropatias mais comuns causada por lesão do nervo cutâneo femoral lateral. Apresenta-se clinicamente por dor e alteração da sensibilidade na região antero-lateral da coxa. O estudo eletromiográfico (EMG) permite corroborar o diagnóstico clínico em alguns dos casos.

**Objetivos:** Revisão dos EMG e descrição de características clínico-demográficas dos casos de meralgia parestésica do laboratório de neurofisiologia do Centro Hospitalar Universitário do Algarve.

**Métodos:** Do total de EMG realizados por este laboratório, entre Janeiro de 2019 e Setembro de 2021, foram selecionados os exames de doentes com diagnóstico clínico de meralgia parestésica, mesmo que o EMG não o tenha corroborado.

**Resultados:** Tendo por base o número total de 4117 EMG realizados por este laboratório, foram selecionados 24 (0,6%) exames de doentes com diagnóstico clínico de meralgia parestésica. Trata-se de um grupo constituído por 13 mulheres (54,2%) e 11 homens (45,8%), com idade média de 56,7 anos (intervalo 32-83). Foi identificada uma presumível causa em 12 doentes (50%), tendo sido as mais frequentes cirurgia abdominal e inguinal, colocação de prótese total da anca, e obesidade. A meralgia parestésica foi colocada como hipótese diagnóstica na informação da requisição de EMG em apenas 1 doente (4,2%). Em 11 doentes

(45,8%) a meralgia era à direita, em 11 (45,8%) à esquerda e em 2 (8,3%) bilateral. O EMG permitiu corroborar o diagnóstico de meralgia parestésica em 18 doentes (75%).

**Conclusão:** Tratando-se de uma patologia pouco reconhecida e subdiagnosticada, realça-se a importância da suspeição para este diagnóstico, tendo por base a informação transmitida pelo doente no momento do exame uma vez que a suspeição diagnóstica muito raramente é colocada na informação da requisição pelo médico prescriptor.

## CO-13 DISTROFIA MUSCULAR A COLV NUM CENTRO DO NORTE DE PORTUGAL

**Cristina Garrido<sup>1</sup>, Ana Gonçalves<sup>1</sup>, Jorge Oliveira<sup>2</sup>, Teresa Coelho<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>1</sup>, Manuela Santos<sup>1</sup>**

1-CHUPorto; 2-IBMC.

**Introdução:** O colagénio VI é uma proteína de matriz extracelular, composta por três subunidades codificadas pelos genes *COL6A1*, *COL6A2* e *COL6A3* e encontrada na maioria dos tecidos. A sua ausência ou formação aberrante resulta em doença muscular associada a alterações dermatológicas, além de hipermobilidade e contraturas.

**Resultados:** Da base de dados (1995-2021), selecionamos os doentes com diagnóstico clínico e genético de distrofia muscular ColVI.

Encontramos 12 doentes, pertencentes a 10 famílias de diferentes regiões do Norte. Idade média de 13,4 anos. Os primeiros sintomas foram em média aos 15 meses, a maioria deles com alterações na marcha e dificuldade para subir escadas. Dez dos 12 doentes deambularam autonomamente (mediana aos 17,25 meses). Dois perderam a marcha (idade 9-10 anos).

Apenas num dos doentes não apresenta alterações dermatológicas. Dez apresentavam hiperlaxidez e 11 tinham contraturas. Um faz ventilação invasiva desde os 14 anos.

Foram encontradas variantes patogénicas nos três genes envolvidos: 6 doentes no *COL6A1*, 5 doentes no *COL6A2* e 1 doente no *COL6A3*.

Em 9 doentes foram encontradas seis variantes missense e duas variantes de splice-site, compatíveis com um padrão de herança dominante. Três variantes recessivas que alteram o splicing foram detectadas em dois pacientes. De realçar que seis dessas variantes não foram descritas anteriormente na literatura.

**Conclusão:** Este estudo inclui a coorte de doentes com critérios clínicos para distrofia muscular do ColVI, confirmados por testes genéticos. Esses pacientes apresentaram sinais clínicos precoces, mas a suspeita clínica foi feita anos depois. Isso pode ser devido ao fato de alguns dos sinais serem subtis, a tríade completa não estar presente ou os clínicos não estarem familiarizados com este grupo de doenças.

O número de novas variantes, bem como variantes intrónicas identificadas nesta coorte, suporta a heterogeneidade genética observada neste tipo de doenças e a necessidade de aplicar abordagens moleculares complementares.

## CO-14 MIASTENIA GRAVIS EM IDADE PEDIÁTRICA

**Joana Fonte<sup>1</sup>, Manuela Santos<sup>2</sup>, Cristina Garrido<sup>2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** A miastenia gravis juvenil (MGJ) é uma doença autoimune da junção neuromuscular, que se apresenta em ida-



de pediátrica. Constitui um desafio diagnóstico pela variedade das manifestações clínicas, maior percentagem de casos seronegativos e pelo possível diagnóstico diferencial com síndromes miasténicas congénitas.

**Objetivos:** Caracterização de um grupo de doentes com diagnóstico de MGJ.

**Metodologia:** Seleccionamos doentes com MGJ atualmente seguidos em consulta de Neuropediatria e procedemos à revisão dos processos clínicos (características clínicas, exames de diagnóstico e tratamento).

**Resultados:** Foram avaliadas 5 crianças/adolescentes com MGJ, 4 do sexo feminino, dos quais 2 com forma ocular e 3 com forma generalizada, com idades entre os 3 e os 18 anos. A idade mediana de início dos sintomas foi de 12 anos (2-16). A duração dos sintomas até ao diagnóstico variou entre 1 e 3 meses. As primeiras manifestações clínicas incluíram fadiga, fraqueza muscular, diplopia, ptose, disfonía e disfagia, associadas a fadigabilidade. Um dos casos, com início pelos 13 anos, teve seguimento inicial por Pedopsiquiatria durante 2 meses por suspeita de síndrome depressivo. A positividade para o anticorpo anti-AChR ocorreu em 3/5 casos e nos 2 casos seronegativos, o painel genético de miastenia congénita foi negativo. Dois doentes apresentaram crise miasténica, com internamento em Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos. Todos realizaram TC torácica, sem evidência de timoma; 1/5 fez timentomia por apresentar doença generalizada grave. Todos iniciaram tratamento com piridostigmina, 4/5 fizeram corticoterapia, 3/4 azatioprina; 1/5 imunoglobulinas; 1 dos casos está atualmente sem medicação, com regressão da doença após 6 anos.

**Conclusão:** As manifestações da MGJ, podem, particularmente na adolescência, ser desvalorizadas e confundidas com quadros psiquiátricos e comportamentais. A descrição de uma série de casos de MGJ permitiu mostrar a variabilidade da apresentação clínica, diferentes respostas terapêuticas e alertar para a importância do reconhecimento e tratamento precoce para um melhor prognóstico.

## CO-15 ESTIMULAÇÃO MAGNÉTICA TRANSCRANIANA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO SECUNDÁRIO

Augusto Rachão<sup>1</sup>, Diana Alves<sup>1</sup>, Pedro Pereira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal).

**Introdução:** A estimulação magnética transcraniana (TMS) permite a avaliação funcional da via piramidal, de forma indolor, sendo um método descrito há mais de duas décadas. Contudo, a sua aplicação não está totalmente difundida nos laboratórios de Neurofisiologia (LN).

**Objetivos:** Análise da utilização de TMS em contexto de rotina num centro de referência secundário.

**Métodos:** Análise retrospectiva da base de dados do LN do Hospital Garcia de Orta, correspondente a 14 meses de atividade (junho-2020 a agosto-2021). Foram recolhidos dados demográficos e comparada a suspeita clínica que motivou o exame com a interpretação do mesmo.

**Resultados:** Foram realizados 15 exames, 46,7% em indivíduos do sexo feminino, e mediana de idades de 59 anos. Foram avaliados 5 doentes com suspeita de doença do neurónio motor (DNM), tendo o envolvimento da via piramidal sido confirmado em 3 (75%). Foi avaliado um doente com mielite, confirmando-se o envolvimento piramidal assimétrico, e um doente com radiculopatia, tendo sido averiguado concomitante envolvimento piramidal e estabelecido o diagnóstico de mieloradiculopatia. Foi confirmada a patologia da via piramidal em

dois doentes com possível doença desmielinizante do sistema nervoso central. Em quatro doentes com tetraparésia no exame neurológico, foi excluído o envolvimento destas vias em dois e confirmado em outros dois. A patologia piramidal foi ainda excluída em dois doentes com suspeita de síndrome funcional. Em três doentes sem alteração de sinal na Ressonância Magnética medular a TMS revelou maior sensibilidade na deteção de disfunção das vias motoras do SNC.

**Conclusão:** A TMS permitiu a confirmação ou exclusão do envolvimento piramidal em contextos patológicos distintos e não apenas do contexto das patologias neuromusculares, tendo implicações ao nível do diagnóstico estabelecido e da abordagem clínica destes doentes. Apesar das limitações da metodologia, permite uma maior segurança diagnóstica de patologias do sistema motor.

## CO-16 MIASTENIA GRAVIS COM ANTICORPOS ANTI-RECEPTOR DE ACETILCOLINA: CORRELAÇÃO DO TÍTULO DE ANTICORPOS COM A GRAVIDADE INICIAL E COM A EVOLUÇÃO CLÍNICA?

Sofia Delgado<sup>1</sup>, Augusto Rachão<sup>2</sup>, Juliana Castelo<sup>3</sup>, André Caetano<sup>4</sup>, Carlos Figueiredo<sup>1</sup>, Joana Dionísio<sup>1</sup>, Rita Pinheiro<sup>1</sup>, Luís Santos<sup>4</sup>, Pedro Pereira<sup>2</sup>, Simão Cruz<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Hospital Garcia de Orta; 3-Hospital Beatriz Ângelo; 4-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.

**Introdução:** Os anticorpos anti-receptor da acetilcolina (AChR) são muito específicos para o diagnóstico da Miastenia Gravis (MG), mas os dados relativos ao seu valor prognóstico são escassos e contraditórios.

**Objetivos:** Verificar se o título inicial e doseamentos subsequentes de anticorpos anti-AChR se correlacionam com a gravidade clínica inicial e evolução da doença.

**Metodologia:** Estudo multicêntrico retrospectivo, que incluiu doentes com MG e pelo menos um doseamento positivo de anticorpos anti-AChR. Foram aplicados testes não-paramétricos para avaliar a associação entre o título e a gravidade clínica iniciais medida pela classificação da *Myasthenia Gravis Foundation of America* (MGFA) e pelo *Myasthenia Gravis Composite score* (MGCS), e ainda o desempenho do título inicial e doseamentos subsequentes na previsão da evolução da doença ou da necessidade e resposta à terapêutica imunossupressora.

**Resultados:** Foram incluídos 93 doentes (mediana de idades de 68 anos, mediana de tempo de seguimento de 3.26 anos). Existiu uma correlação positiva significativa entre o título inicial de anticorpos e a gravidade da doença na apresentação quando medida pelo MGCS ( $p=0.001$ ,  $r=0.347$ ), mas não pela classificação MGFA ( $p=0.071$ ). Os títulos de anticorpos anti-AChR nas apresentações oculares foram significativamente mais baixos do que nas generalizadas ( $p<0.001$ ). O título inicial e a evolução dos títulos de anticorpos não permitiram prever a evolução da doença relativamente aos vários parâmetros avaliados. A única exceção é o achado de títulos iniciais significativamente mais elevados ( $p=0.048$ ) nos doentes que necessitaram posteriormente de alguma forma de imunossupressão.

**Conclusão:** Apesar de parecer existir uma correlação entre o título inicial de anticorpos e a apresentação clínica (nomeadamente gravidade e forma de apresentação), o título inicial e a evolução dos títulos não permitiram, contudo, prever a evolução clínica. Assim, conclui-se que as decisões terapêuticas não deverão ter em conta o título inicial e que não parece haver utilidade na repetição de doseamentos.

## CO-17 PROGNÓSTICO NO SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ APÓS SEGUNDO CICLO TERAPÊUTICO

Patrícia Faustino<sup>1</sup>, Maria Coutinho<sup>1</sup>, Marisa Brum<sup>1</sup>, Luísa Medeiros<sup>1</sup>, Filipa Ladeira<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** O tratamento do Síndrome de Guillain-Barré (SGB) com imunoglobulina endovenosa (IgEV) ou plasmaferese (PLEX) mostrou diminuir o tempo até à recuperação clínica. Apesar de por vezes utilizado na prática clínica, o benefício do segundo ciclo de tratamento é incerto.

**Objetivos:** Comparar o prognóstico do SGB em doentes tratados com um ou dois ciclos de IgEV ou PLEX.

**Metodologia:** Seleccionamos doentes com estudo eletromiográfico (EMG) compatível com polineuropatia desmielinizante aguda (AIDP) ou neuropatia axonal sensitivo-motora aguda (AMSAN) entre 2018-2020 no nosso centro hospitalar. Definiu-se como outcome primário a melhoria no *Guillain-Barré Syndrome Disability Score* (GBS-DS). Comparamos doentes tratados com um ou dois ciclos terapêuticos através de regressão logística binária.

**Resultados:** Incluímos 26 doentes, 34,6% mulheres, com os seguintes fenótipos: 73,1% (n=19) variante clássica, dos quais 10,5% (n=2) com EMG compatível com AMSAN; 26,9% (n=7) variante Miller-Fisher.

Uma minoria (30,8%) dos doentes foi submetido a dois ciclos terapêuticos. A GBS-DS inicial mostrou diferenças entre o grupo com dois ciclos terapêuticos: GBS-DS 4 (IQR:1-5) vs com um ciclo: GBS-DS 3 (IQR:1-5),  $p=0,01$ . As restantes características basais deste grupo não diferiram dos doentes tratados com apenas um ciclo de tratamento: idade mediana 71,5 anos (IQR:35-88) vs 52 anos (IQR:21-75),  $p=0,20$ ; EGOS 5 (IQR:1-9) vs EGOS 2 (IQR:0-6),  $p=0,09$ .

A regressão logística ajustada a GBS-DS inicial não demonstrou melhoria no score com dois ciclos de tratamento (OR 0,28, 95%CI 0,03-2,35,  $p=0,24$ ). Igualmente, não houve benefício na necessidade de cuidados invasivos (OR 2,0, 95%CI 0,37-10,92,  $p=0,42$ ) ou de ventilação mecânica invasiva (OR 10,2, 95%CI 0,86-120,96,  $p=0,66$ ).

**Conclusão:** A nossa análise reforça os dados da literatura recente relativos à ausência de benefício de dois ciclos de tratamento em doentes com SGB. Contudo, não se exclui que a idade e pior score clínico basal dos doentes submetidos a dois ciclos de tratamento possa ter implicações nos resultados observados.

## CO-18 MIASTENIA GRAVIS ANTI-MUSK ATÍPICA: DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO E DA TERAPÊUTICA

Catarina Fernandes<sup>1</sup>, Fábio Gomes<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Alexandre Dionísio<sup>2</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Leiria.

**Introdução:** A Miastenia gravis (MG) é a doença da junção neuromuscular mais comum e uma das doenças autoimunes melhor caracterizada. A sua característica distintiva é a ocorrência de fraqueza muscular fatigável que pode combinar vários dos seguintes segmentos: ocular, bulbar, apendicular e diafragmático.

**Caso Clínico:** Mulher, 61 anos, com queixas de astenia e fraqueza muscular assimétrica dos membros superiores de predomínio direito e proximal, acrescidas de fraqueza cervical com cerca de 2 a 3 meses de evolução. A avaliação neurofisiológica inicial revelou sinais sugestivos de lesão de fibra muscular, a nível dos músculos proximais do membro superior direito. Às manifestações referidas associaram-se posteriormente diplopia binocular, com oftalmoparésia externa complexa, disartródia e disfagia. O estudo neurofisiológico subsequente, com estimulação nervosa repetitiva, demonstrou resposta decremental significativa em dois níveis nervosos motores e a pesquisa de anticorpos foi positiva para os anticorpos anti-MuSK. Iniciou terapêutica com lepicortinolo 1mg/kg/dia e piridostigmina, com posterior introdução de imunoglobulina humana, completando 5 dias de tratamento sem benefício clínico. Perante a ausência de resposta com a estratégia terapêutica ensaiada foi transferida para o Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra para realização de plasmaferese (7 ciclos), com resposta clínica parcial, evidência de disartródia ligeira e fraqueza muscular proximal residual. Por este motivo foi escalada terapêutica com Rituximab 375 mg/m<sup>2</sup>, em regime de ambulatório. Contudo, após o 2º tratamento, a doente apresentou novo agravamento da disartródia e fraqueza muscular, cumprindo mais 7 sessões de plasmaferese, com esquema de “desmame progressivo”, com boa resposta clínica, mantendo-se atualmente praticamente assintomática.

**Conclusão:** Apesar dos avanços da medicina, o diagnóstico e tratamento da Miastenia Gravis continuam a ser um grande desafio, em particular alguns subtipos serológicos como as formas MuSK positivas, com manifestações clínicas menos comuns e difícil resposta ao tratamento.

## E-POSTERS

### EP-01 SÍNDROMES MIASTÉNICAS CONGÉNITAS POR MUTAÇÕES NO GENE PREPL

Diogo Pereira<sup>1,2</sup>, Ana Rita Gonçalves<sup>3,4</sup>, Cristina Garrido<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>3,4</sup>, Manuela Santos<sup>1</sup>

1-Consulta Neuromusculares/Neuropediatria CMIN CHUPorto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António - CHUPorto; 3-Unidade Genética Molecular, CGMJM, CHUPorto; 4-Unidade

Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS / Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional, UP.

**Introdução:** As síndromes miasténicas congénitas caracterizam-se por disfunção da transmissão neuromuscular, de instalação *in utero* ou infância precoce, conhecendo-se 32 genes causadores. O diagnóstico é fundamental, dado o tratamento existente. O gene *PREPL* (cromossoma 2p21), está associado a síndromes miasténicas congénitas de hereditariedade autos-

sômica recessiva, descritas em apenas 14 pacientes até à data. Descrevemos 2 casos com fenótipos congénitos por mutação no gene *PREPL*.

**Casos Clínicos:** Primeiro, criança do sexo feminino, sem história familiar de consanguinidade, com quadro de hipotonia neonatal e dificuldades na alimentação, internada precocemente na unidade de cuidados intensivos. Ao primeiro mês documentada tetraparésia proximal (envolvimento bulbar, facial e ptose discreta), hipotonia e vômitos recorrentes. Investigada com painel NGS de miopatias hereditárias (inclui miastenias congénitas) que identificou 2 variantes em heterozigotia composta no gene *PREPL* (NM\_006036.4:c.753-2A>C; NM\_006036.4:c.1996G>T). Observada melhoria clínica com piridostigmina, sem benefício adicional com salbutamol. Aos 2 anos adquiriu marcha autónoma, vocabulário de 15 palavras e desenvolvimento estatoponderal no percentil P10.

Segundo, criança do sexo feminino, ao nascimento com quadro de fraqueza, hipotonia e vômitos recorrentes, com necessidade de sonda nasogástrica para a alimentação. A biópsia de músculo deltóide sugeria perfil miopático e alteração de complexos de cadeia respiratória, iniciando suplementação vitamínica e de coenzimas. No seguimento documentado atraso de desenvolvimento motor e necessidade de apoio pedagógico. Aos 9 anos apresentava disfonía, fraqueza proximal e fadigabilidade. Investigada com painel NGS de miopatias hereditárias, detetando-se variante em homozigotia no gene *PREPL* (NM\_006036.4:c.883C>T). Iniciou piridostigmina com benefício sustentado.

**Conclusão:** O estudo etiológico de hipotonia neonatal pode revelar sobreposição de diferentes entidades clínicas, devendo sempre haver foco nas síndromes miasténicas congénitas. Nos casos apresentados, documentamos resposta clínica favorável à piridostigmina, mas também melhoria espontânea na primeira infância, congruente com a literatura disponível, assim como descrições de atingimento proximal, facial, bulbar e complicações sistémicas (perturbações cognitivas e baixa estatura).

## EP-02 ENCEFALOPATIA HEPÁTICA COMO MIMETIZADOR DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Joana Costa Novo<sup>1</sup>, Henrique Costa<sup>1</sup>, José Mendes Ribeiro<sup>1</sup>, Francisca Costa<sup>2</sup>, Mariana Branco<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A acumulação de metabolitos neurotóxicos (amónia/manganésio) decorrente da insuficiência hepática e shunt porto-sistémico transjugular (TIPS) pode culminar em neuroinflamação e edema astrocítico. Suspeita-se que este seja um dos mecanismos responsáveis por quadros de encefalopatia porto-sistémica (EPS). O edema poderá envolver a via piramidal e os cornos anteriores da medula (CAM).

**Caso Clínico:** Homem, 56 anos, antecedentes de hepatocarcinoma e cirrose hepática (CH) de etiologia alcoólica, submetido a TIPS e com múltiplos internamentos por EPS.

Internado para estudo de quadro de dificuldade na articulação verbal e diminuição da força no membro superior esquerdo (MSE) com semanas de evolução. Sem história recente de flutuação do estado de consciência ou desorientação. Ao exame neurológico destacava-se disartria grave, reflexo masseterino vivo, tetraparésia com força grau 3 no MSE e 4 nos restantes membros, reflexos miotáticos globalmente vivos, patológicos e sinal de Babinski bilateralmente; sem movimentos involuntários ou défices sensitivos. Amónia sérica 237 micromol/L. A

ressonância cranioencefálica revelou atingimento subcortical e ganglionar difuso, bem como alterações compatíveis com degeneração esponjosa pseudolaminar e provável astrocitose Alzheimer tipo II ao nível das camadas justacorticais pré-motoras e ao longo do trajeto dos feixes corticoespinhais nas cápsulas internas. A nível cervical sem alterações. O estudo neurofisiológico revelou processo lesional do segundo neurónio motor em subsegmentos cervicais bilateralmente.

Após ajuste terapêutico, para aumento de dejeções, verificou-se melhoria progressiva do quadro neurológico, nomeadamente da disartria e força dos membros.

Por progressão da doença primária, faleceu após 4 meses. Não foi submetido a transplante hepático (TH).

**Conclusão:** Os autores postulam que este quadro de EPS atípico apresenta características clínicas e electrodiagnósticas sugestivas do diagnóstico de Esclerose Lateral Amiotrófica, potencialmente explicadas pelo edema astrocítico da via piramidal e CAM. Destacamos a importância de considerar este diagnóstico diferencial em doentes com CH, por forma a não os excluir erradamente de tratamentos como TH.

## EP-03 O ESPECTRO CLÍNICO DA MIASTENIA GRAVIS ANTI-MUSK E ANTI-LRP4 POSITIVA

Mafalda Soares<sup>1</sup>, José Rosa<sup>1</sup>, Tiago Oliveira<sup>1</sup>, Isabel Henriques<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>, Marisa Brum<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** Estima-se que 85% dos doentes com Miastenia Gravis (MG) apresentam anticorpos contra o receptor da acetilcolina (anti-AChR) e 8% contra a tirosina cinase específica do músculo (anti-MuSK). Tem crescido a curiosidade pelo anticorpo contra a proteína LRP4 (anti-LRP4) na comunidade científica, embora apenas de especial interesse nos doentes duplamente seronegativos para os primeiros anticorpos.

**Caso Clínico:** Mulher de 39 anos, leucodérmica, natural da Ilha Terceira. Antecedentes pessoais de dislipidemia, sem medicação habitual. Observada por queixas de disfagia para líquidos e sólidos (com perda de 10kg), dificuldades na articulação verbal, visão turva e astenia com dois meses de evolução e carácter flutuante. Ao exame neurológico inicial, destacava-se diplopia binocular na dextroversão 15 segundos após manutenção desta posição do olhar, disartria moderada que agravava ao longo da conversação e dificuldade na deglutição (total de 12 pontos na escala MG Composite). O EMG revelou uma resposta decremental na estimulação repetitiva. O estudo autoimune inicial foi inconclusivo (anti-AChR negativos), pelo que se requisitou o doseamento dos anti-MuSK e anti-LRP4, que foram ambos positivos. A TC-tórax excluiu patologia tímica. Iniciou corticoterapia e piridostigmina, complementada com cinco dias de imunoglobulina endovenosa por ausência de melhoria significativa. Atualmente encontra-se bem controlada, medicada com prednisolona 40mg/dia e piridostigmina 60mg 6 vezes por dia.

**Conclusão:** São raros os casos descritos em que se verificam os anti-MuSK e anti-LRP4 simultaneamente positivos. Nesses, a doença é também de predomínio bulbar e ocular e sem envolvimento do timo. Este fenómeno imunológico poder-se-á dever a uma reação cruzada, contudo há, na literatura, outros padrões de coexistência de anticorpos (incluindo o anti-AChR), e a evolução clínica e resposta terapêutica destes grupos de doentes parecem distintas. Com este caso pretendemos trazer a debate a pertinência do doseamento *ad initium* dos anti-MuSK e anti-LRP4, mesmo que menos frequentes.

## EP-04 OFTALMOPARÉSIA EXTRÍNSECA FAMILIAR, FLUTUANTE: MIOPATIA OU MIASTENIA CONGÊNITA?

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>, Diana Alves<sup>1</sup>, Irene Mendes<sup>1</sup>, Rafael Roque<sup>2</sup>, Pedro Pereira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, E.P.E.; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

**Introdução:** As miopatias associadas a mutações da miosina apresentam grande variabilidade clínica e iniciam-se no período fetal, infância ou idade adulta. Estão descritos casos de miopatia com oftalmoplegia externa associados a mutações da isoforma 2 da cadeia pesada de miosina (*MYH2*), e de miastenia congénita associadas a mutações da isoforma 9 da miosina (*MYO9A*).

**Caso Clínico:** Homem de 29 anos com quadro progressivo desde os 20 anos, de ptose palpebral bilateral de predomínio à direita, com agravamento associado a infeções e ao cansaço físico. Refere concomitantemente episódios esporádicos de diplopia binocular.

O pai, avô paterno e tia paterna apresentam quadro semelhante.

O exame neurológico varia ao longo do seguimento, com ptose bilateral de predomínio direito ou só à direita, não fatigável e sem resposta ao *icepack test*, e oftalmoparésia complexa, fatigável, variável entre consultas, sem associada diplopia. Do estudo complementar, salienta-se CK na ordem de 350 UI/L, pesquisa de jitter no orbicular dos olhos sem instabilidade e painel de genes mitocondriais nucleares negativo. Seguiu-se biópsia muscular a revelar aspectos de disfunção mitocondrial. Expandiu-se estudo genético para mendelioma, que revelou mutação, em heterozigotia, de significado indeterminado, do *MYH8* (c.4178+1G>A), pelo que se seguirá estudo de segregação dos familiares afetados.

**Conclusão:** Trata-se de um caso de oftalmoparésia extrínseca com padrão de transmissão autossómico dominante e com biópsia a sugerir disfunção mitocondrial, com estudo dos genes nucleares mitocondriais negativo e com aspetos clínicos a sugerir disfunção da placa neuromuscular, não confirmada neurofisiologicamente. A *MYH8* é uma proteína cuja expressão ocorre predominantemente no período neonatal, previamente associada a Artrorribose Múltipla Congénita. Está descrita a sua expressão nos músculos extraoculares em humanos e a existência de mutações em outras isoformas da miosina a manifestar oftalmoparésia ou miastenia congénita com envolvimento dos músculos extraoculares. Admitimos que esta mutação possa representar um novo fenótipo de Oftalmoplegia Externa.

## EP-05 DISTROFIA MUSCULAR CONGÊNITA TIPO DAVIGNON-CHAUVEAU ASSOCIADA AO ASC-1 POR MUTAÇÃO EM *TRIP4*: O SÉTIMO ELEMENTO

Carolina Queiroz Azoia<sup>1</sup>, Rafael Jesus<sup>1</sup>, Miguel Pinto<sup>2</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** As distrofias musculares (DM) são miopatias hereditárias raras que acometem primariamente o músculo esquelético por disrupção do complexo glicoproteico que assegura a interação matriz extracelular-membrana sarcolémica, estabilizando o sarcolema. A maioria dos doentes apresenta sinais sugestivos de doença muscular desde o nascimento ou o primeiro

ano de vida, como hipotonia generalizada e dificuldades na alimentação. Ao longo do crescimento surgem fraqueza muscular e dificuldade respiratória cuja gravidade depende da mutação genética subjacente. A heterogeneidade clínica das DM e a semelhança com algumas miopatias congénitas suscita frequentemente dificuldades diagnósticas. A eletromiografia demonstra um padrão miopático e a biópsia de músculo confirma presença de alterações distróficas, contudo o diagnóstico é genético.

**Caso Clínico:** Mulher, 16 anos, com pais consanguíneos e irmão com atraso do desenvolvimento psicomotor e quedas frequentes. Desde o nascimento com quadro progressivo de atraso na aquisição da marcha e da fala, fraqueza muscular proximal assimétrica dos quatro membros (com quedas frequentes), fraqueza axial e da cintura pélvica, dolicocefalia e escoliose. Sem evidência analítica de rabdomiólise. eletromiografia com compromisso miopático dos músculos proximais esquerdos e biópsia de músculo compatível com miopatia congénita; ecocardiograma sem alterações. O painel de miopatias congénitas revelou heterozigotia *RYR1*, *TTN*-exão 294 e *TTN*-exão 339. A deteção destas variantes no genoma da mãe, assintomática, afastou o significado patológico das mesmas. Alargou-se o estudo ao painel das miopatias hereditárias detetando-se uma variante nunca antes descrita do gene *TRIP4* (associado a quadros de DM congénita tipo Davignon-Chauveau): *TRIP4*(NM\_016213.4)-c.1511dup (p.(Val538Cysfs\*17)).

**Conclusão:** O complexo ribonucleoproteico ASC-1 é composto por quatro subunidades, cada uma codificada por um gene, um dos quais o *TRIP4*. Pensa-se que participe na miogénese tardia e no crescimento dos miotubos. À exceção do caso aqui apresentado, conhecem-se unicamente seis famílias com doença neuromuscular associada ao ASC-1, nenhuma delas envolvendo a mutação em *TRIP4* por nós reportada.

## EP-06 ENTRE PERIFÉRICO E CENTRAL: SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO E DEFEITO CONGÉNITO DA GLICOSILAÇÃO

Cláudia Marques-Matos<sup>1,4</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, Ana Soudo<sup>3</sup>, Rita Lopes Silva<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>

1-Unidade de Neurologia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia (HDE)/ Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central (CHULC); 2-Serviço de Neuroradiologia do CHULC; 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação do HDE; 4-Serviço de Neurologia do CHULC.

**Introdução:** A investigação de um fenótipo neurológico complexo pode dificultar a suspeição de síndrome miasténico congénito.

**Caso Clínico:** Menina atualmente com 10 anos, sem antecedentes familiares ou gestacionais de relevo, que se apresentou com atraso desenvolvimento, hipotonia global, hiperlaxidão ligamentar e hemiparesia direita pelos 17 meses. Adquiriu marcha autónoma aos 25 meses e manifestou um atraso do desenvolvimento da linguagem. A RM encefálica revelou alterações de substância branca multifocais e redução do volume do trato cortico-espinal esquerdo. A PCR CMV no sangue neonatal foi negativa e objetivou-se ligeira elevação da CK.

A partir dos 3 anos, os pais notaram cansaço fácil, quedas, dificuldade no controlo cefálico e disfagia. Pouco tempo antes dos 4 anos, foi relatada flutuação na capacidade motora da criança ao longo do dia e entre dias diferentes; nos anos seguintes uma fraqueza das cinturas tornou-se evidente.

O primeiro EMG (38 meses) levantou a suspeita de miopatia, pelo que fez biópsia muscular e estudo da cadeia respiratória mitocondrial que foram inconclusivos. Num novo EMG (49 meses) apurou-se decremento na estimulação repetitiva. Um



panel multigene para síndromes miasténicas congénitos identificou duas variantes de significado indeterminado em heterozigotia composta no gene *DPAGT1*. A focagem isolétrica da transferrina revelou-se anormal, confirmando a patogenicidade destas variantes e fazendo o duplo diagnóstico de defeito congénito da glicosilação e síndrome miasténica congénita. Atualmente apresenta perturbação da linguagem e da coordenação motora, ligeira parésia facial bilateral, disфония nasal, hipotonia global, hiper mobilidade articular, fraqueza muscular das cinturas com marcha em bácia e está medicada com efedrina, com uma resposta favorável.

**Conclusão:** Este caso clínico ilustra o quanto algumas síndromes neurológicas na era do primado do diagnóstico genético vêm questionar a distinção clássica entre patologia do sistema nervoso periférico e central, sobretudo em relação às miastenias congénitas. A chave para este diagnóstico foi a fraqueza muscular flutuante.

## EP-07 DOENÇA DO NEURÓNIO MOTOR COM ALTERAÇÕES SENSITIVAS – UM CASO DE FOSMN

Maria João Pinto<sup>1,2</sup>, Luís Braz<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**Introdução:** FOSMN (*facial onset sensory and motor neuropathy*) é uma doença rara, para a qual não existem critérios de diagnóstico definidos e cuja etiopatogenia permanece incerta. Em alguns casos, foram identificadas variantes genéticas associadas à esclerose lateral amiotrófica (ELA).

**Caso Clínico:** Homem de 67 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e dislipidemia, apresentou hipostesia álgica da hemiface direita, com reflexo corneano ipsilateral não despertável. Posteriormente, desenvolveu défice motor dos músculos mastigatórios e língua, com atrofia da mesma, disartria flácida e disfagia, de agravamento progressivo. O quadro progrediu com surgimento de biparesia facial e, mais tarde, défice motor proximal do membro superior (MS) direito e, subsequentemente, do MS esquerdo. Não apresentava sinais de disfunção do primeiro neurónio motor, nem atingimento dos membros inferiores. Não tinha história familiar de doenças neuromusculares, nem de consanguinidade. A EMG de agulha revelou evidência de lesão neurogénica crónica, com sinais de deservação presentes em alguns músculos bulbares, faciais e dos membros superiores. O estudo analítico extenso, assim como a RM cerebral e medular, não demonstraram alterações de relevo. A avaliação neurofisiológica do blink reflex demonstrou ausência das respostas R1 e aumento da latência das R2 bilateralmente. Não foram detetadas variantes no gene *AR*. Foi, então, assumido FOSMN como o diagnóstico mais provável. O estudo genético alargado identificou uma variante não previamente descrita, provavelmente patogénica, em heterozigotia no gene *GLE1*, ao qual já tinham sido associados casos de ELA.

**Conclusão:** O diagnóstico de FOSMN deverá ser colocado perante início de sintomas sensitivos faciais e motores, com progressão rostro-caudal, após exclusão de outras causas. A identificação de variantes classicamente associadas a ELA reforça a hipótese de se tratar de uma doença neurodegenerativa, pertencente ao espectro da ELA.

## EP-08 SÍNDROME DE POEMS NO CONTEXTO DE UM PLASMOCITOMA ISOLADO NÃO SECRETOR

Catarina Caldeiras<sup>1</sup>, Maria João Pinto<sup>1</sup>, Rui Araújo<sup>1</sup>, Rui Bergantim<sup>2</sup>, Luís Braz<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Introdução:** A síndrome POEMS (polineuropatia, organomegalia, endocrinopatia, proteína monoclonal e alterações cutâneas) é um mimetizador de polirradiculoneuropatia desmielinizante inflamatória crónica (CIDP), dada a sobreposição de algumas características clínicas e neurofisiológicas. A presença de gamopatia monoclonal é muito frequente e sugestiva de POEMS, embora não essencial ao diagnóstico.

**Caso Clínico:** Homem, 59 anos, antecedentes de trombose venosa profunda não provocada, foi internado por tetraparesia hiporreflexiva com dois meses de progressão, associada a hipostesia em pé e queixas álgicas gemelares. O estudo analítico com eletroforese de proteínas séricas (EPS) e pesquisa de cadeias leves livres (CLL) séricas era normal, assim como a RM cervical. Os estudos de condução nervosa revelaram uma polineuropatia sensitivomotora desmielinizante, com dano axonal nos membros inferiores. Os anticorpos anti-GM2 eram fracamente positivos e existia dissociação albumino-citológica no LCR. Foi assumido o diagnóstico de CIDP e iniciado tratamento com imunoglobulinas intravenosas, com melhoria parcial inicial. O subsequente agravamento clínico, com refratariedade ao tratamento, levou à revisão diagnóstica. Nessa altura, foi valorizada a presença de hipocratismo digital, acrocianose e edema periférico. A TC toracoabdominopélvica revelou adenopatias múltiplas, derrame pleural e ascite. Considerou-se, então, a hipótese de POEMS. A EPS, imunofixação e CLL na urina e soro foram novamente negativas. Os níveis de VEGF (*vascular endothelial growth factor*) eram normais. As biópsias de adenopatia e da medula óssea foram negativas. O estudo foi concluído com radiografia do esqueleto, que mostrou uma lesão óssea isolada, cuja biópsia revelou um plasmocitoma, permitindo o diagnóstico de POEMS.

**Conclusão:** Perante uma alegada CIDP refratária, o diagnóstico deve ser reequacionado. A hipótese de síndrome de POEMS deve ser considerada, mesmo se o estudo imunológico e histológico da medula óssea não revelar alterações, já que pode associar-se a um plasmocitoma não secretor. Assim, o despiste de lesões ósseas deve ser incluído na avaliação destes doentes.

## EP-09 Distrofia facioscapulohumeral e síncope por compressão da veia cava inferior

Octávia Costa<sup>1</sup>, Sérgia Rocha<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga, Braga.

**Introdução:** A distrofia facioscapulohumeral (FSHD) é uma das distrofias mais comuns afectando predominantemente os músculos das cinturas e faciais. Nesta doença estão descritas várias alterações cardíacas estruturais e de condução, sendo as mais comuns o bloqueio de ramo direito e o prolapso da válvula mitral. Cerca de 5% dos doentes apresentam pectus excavatum.

**Caso Clínico:** Homem de 35 anos, seguido em consulta por FSHD, recorreu várias vezes ao longo de 8 meses ao SU por episódios recorrentes de perda de consciência e episódios de lipotímia. Em vários dos episódios apresentava toracalgia,

dispneia, tonturas, perda de visão, parestesias ao longo dos MSs. No exame objectivo apresentava parésia facial periférica bilateral, com tetraparésia de predomínio proximal, pé equino bilateral, deslocando-se apenas com recurso a cadeira de rodas. Do estudo realizado fez ecocardiograma transtorácico, Holter 24h, Doppler dos vasos do pescoço e TC cerebral sem alterações. No ECG apresentava bloqueio completo de ramo direito, já presente em exames prévios. Fez TC torácico que mostrou pectus excavatus exuberante, com índice de Haler de 5.2, onde a extremidade inferior do esterno se situava a 1.5cm da vertente anterior do corpo da vértebra dorsal desse nível, com desvio do mediastino para a direita. Completou estudo com RM que confirmou compressão marcada da veia cava inferior a 3 cm da entrada na aurícula direita. Foi submetido a cirurgia de Nuss e desde então, sem novos episódios de perda de consciência ou sugestivos de lipotímia.

**Conclusão:** Aqui apresentamos uma causa pouco comum de síncope em doentes com FSHD. Com este caso pretendemos realçar a importância de uma investigação cardíaca adequada, salientando a importância da RM cardíaca para o diagnóstico.

## EP-10 SÍNDROMA DE “PERSON-IN-A-BARREL” COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE NEUROPATIA AXONAL MOTORA AGUDA

Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>, Alyne Cordeiro<sup>1</sup>, Elisa Silva<sup>1</sup>, Pedro Pereira<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** A síndrome “*person-in-a-barrel*” (PIB) é clinicamente caracterizada por parésia bíbraquial, com força muscular axial/crural preservada e nervos cranianos intactos. Consiste numa apresentação neurológica rara, sendo mais frequentemente descrita em associação com lesões do primeiro neurónio motor (lesão vascular em território barreira artéria cerebral média/artéria cerebral anterior).

**Caso Clínico:** Um doente do sexo masculino, 70 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, hiperuricemia e colocação de prótese total da anca direita, recorreu ao serviço de urgência por quadro agudo, rapidamente progressivo (10 dias de evolução), de diminuição da força muscular nos membros superiores. O doente negava sintomas respiratórios, gastrointestinais, febre, e traumatismo/dor cervical recentes. Duas semanas antes do início dos sintomas havia-lhe sido administrada a primeira dose da vacina (Pfizer-BioNTech™) para a Covid-19. Na admissão, apresentava como alterações patológicas no exame neurológico: diparésia braquial grave e hiporreflexia osteotendinosa generalizada. Da investigação realizada destaca-se: anticorpos anti-gangliosídeos GM1 e GD1b positivos no soro; PCR negativa para RNA do SARS-CoV-2 (com anticorpos anti-Spike positivos); estudo do LCR normal/negativo; e RM encefálica e medular sem alterações relevantes. A electromiografia com estudo de velocidades de condução revelou bloqueios de condução motores, com melhoria parcial no exame de reavaliação. O doente cumpria critérios neurofisiológicos para Neuropatia Axonal Motora Aguda (AMAN) com falha de condução reversível. Foi realizada terapêutica com Imunoglo-

bulina humana endovenosa (0.4g/kg/dia, 5 dias) e iniciada reabilitação, com melhoria motora.

**Discussão:** Embora várias doenças do sistema nervoso central e periférico se possam manifestar como síndrome de PIB, este é, que seja do nosso conhecimento, o primeiro caso de AMAN a apresentar-se desta forma. Pretendemos destacar que as neuropatias inflamatórias deverão ser consideradas no diagnóstico diferencial etiológico desta síndrome e ainda que esta pode constituir uma forma localizada/regional de AMAN. O papel da vacina para a Covid-19 neste caso é incerto, não sendo possível inferir causalidade.

## EP-11 MYOPATHY AND DEAFNESS: EXPANDING THE CLINICAL AND GENETIC PHENOTYPE OF MYH14 MUTATION

Pedro Faustino<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Javier Ros<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde da Guarda.

**Introduction:** Myosin heavy chain 14 (MYH14) is a member of the non-muscle myosin II family, which interacts with cytoskeletal actin and regulates cell shape, cytokinesis and motility, including stereocilia in the ear. Mutations in the MYH14 gene are described in autosomal dominant non-syndromic deafness-4A (DFNA4) and more recently in peripheral neuropathy, myopathy, hoarseness, and hearing loss autosomal dominant syndrome.

**Case Report:** A 58-year-old female patient presented with 7-year complaints of myalgias and difficulties in standing up from a chair, climbing stairs and holding items in the hands. She also reported hearing loss with 5 years duration. Neurological examination showed discrete distal upper limb and proximal lower limb weakness (G4+) with hyporeflexia, positive Gowers’s manoeuvre and discrete percussion and handgrip myotonia, without sensitive involvement. She has a sister, first degree cousin and daughter with similar complaints and had 8 siblings that died before age 3. Electrodiagnostic testing showed myopathic potentials with myotonic discharges, without signs of neuropathy. Audiometry confirmed mild bilateral sensorineural hearing loss. She had a history of cardiac ablation for paroxysmal supraventricular tachycardia and the echocardiography showed minor aortic, mitral and tricuspid insufficiency. Muscle biopsy revealed non-specific myopathic changes with type 1 fibre predominant atrophy. Initial genetic testing was negative for type 1 and 2 myotonic dystrophy. Next-generation sequencing gene panel for hereditary myopathies identified a novel heterozygous variant in the MYH14 gene, p.Pro46Leu (c.137C>T), interpreted as a variant of uncertain significance but suggestive of a deleterious effect by bioinformatic analysis.

**Conclusion:** We described a patient with proximo-distal myopathy and sensorineural hearing loss likely associated with a novel mutation in the MYH14 gene. Further validation of this genetic variant awaits clinical and genetic evaluation of affected family members. The differential diagnosis of proximo-distal myopathy with hearing loss should include MYH14 gene mutations.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DO 9.º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Alexandre Dionísio	CO-18	Irene Mendes	EP-04
Álvaro Machado	CO-05	Isabel Conceição	CO-01
Alyne Cordeiro	EP-04; EP-10	Isabel Fineza	CO-11
Ana Azevedo	CO-02	Isabel Henriques	EP-03
Ana Gonçalves	CO-13	Javier Ros	EP-11
Ana João Marques	CO-03; EP14	Joana Afonso Ribeiro	CO-11
Ana Paula Sousa	EP18	Joana Amaral	CO-11
Ana Rita Gonçalves	EP-01	Joana Costa Novo	EP-02
Ana Soudo	EP-06	Joana Dionísio	CO-16
Anabela Matos	CO-11; EP-11; CO-18	Joana Fonte	CO-14
André Caetano	CO-16	Joana Lopes	EP18
André Costa	EP14	Joana Novo	EP12
André Pereira	CO-12; EP21	João Lourenço	EP-03
Andreia Veiga	CO-03; EP-05; EP14	João Paulo Gabriel	CO-03
Ângela Venâncio	EP12	João Raposo	CO-12; EP16; EP21
Argemiro Geraldo	EP-11; CO-18	Jorge Oliveira	CO-13
Augusto Rachão	CO-15; CO-16	José Mendes Ribeiro	EP-02; EP13
Bárbara Martins	EP20	José Pedro Vieira	EP-06
Bárbara Passos	CO-07	José Rosa	EP-03
Bárbara Teixeira	EP15	Juliana Castelo	CO-16
Carla Conceição	EP-06	Leandro M. Marques	CO-05
Carlos Andrade	EP18	Lia Leitão	EP19
Carlos Basílio	EP16	Luciano Almendra	CO-11; EP-11; CO-18
Carlos Figueiredo	CO-16	Luís Braz	CO-07; EP-07; EP-08
Carmen Costa	CO-11	Luís Fontão	CO-02
Carolina Queiroz Azoia	EP-05	Luís Negrão	CO-11; EP-11; CO-18
Catarina Caldeiras	EP-08	Luís Santos	CO-16
Catarina Félix	EP16	Luísa Medeiros	CO-17; EP19
Catarina Fernandes	CO-18	Mafalda Delgado Soares	EP19
Catarina Santos	CO-02; EP15	Mafalda Soares	EP-03
Cátia Oliveira	CO-02	Mamede De Carvalho	CO-01; CO-08
Célia Machado	CO-05	Manuela Santos	EP-01; CO-13; CO-14
Cláudia Marques-Matos	EP-06	Márcio Cardoso	EP18
Cláudia Santos Silva	CO-01; CO-08	Marco Fernandes	CO-06; CO-10
Conceição Robalo	CO-11	Margarida Badior Ferreira	EP13
Cristina Garrido	EP-01; CO-13; CO-14	Maria Coutinho	CO-17
Cristina Mota	EP13	Maria João Malaquias	CO-06
Cristina Pereira	CO-11	Maria João Pinto	CO-07; EP-07; EP-08
Daniela Santos Oliveira	EP15	Maria Veloso	EP17
Diana Alves	EP-04; CO-15	Mariana Branco	EP-02
Diana Valente	CO-12; EP16; EP21	Mariana Leitão Marques	EP15
Diogo Pereira	EP-01; CO-06	Marisa Brum	EP-03; CO-17; EP19
Eduardo Nobile-Orazio	CO-10	Michel Mendes	CO-03
Elisa Martins Silva	CO-09	Miguel Grunho	EP-10
Elisa Silva	EP-10	Miguel Oliveira Santos	CO-01
Fábio Gomes	CO-18	Miguel Pinto	EP-05; CO-06
Fabrizia Terenghi	CO-10	Mónica Vasconcelos	CO-11
Fernando Silveira	CO-07; EP20	Octávia Costa	EP-09
Filipa Ladeira	CO-17	Odete Nombora	EP12
Filipe Palavra	CO-11	Patrícia Faustino	CO-17
Francisca Costa	EP-02	Pedro Faustino	EP-11
Francisco Bernardo	EP16	Pedro Lopes Das Neves	CO-09
Giuseppe Liberatore	CO-10	Pedro Pereira	EP-04; CO-04; EP-10; CO-15; CO-16
Goreti Nadais	CO-07	Peter Grebe	EP15
Helena Machado	CO-12; EP16; EP21	Pietro Doneddu	CO-10
Henrique Coelho	EP13	Rafael Jesus	EP-05; CO-06
Henrique Costa	EP-02; EP13	Rafael Roque	EP-04; CO-09
Inês Gomes	CO-11	Ricardo Maré	CO-05; EP-09
Inês Menezes Cordeiro	EP19	Ricardo Taipa	EP-05; CO-06

Ricardo Varela	EP18	Sérgia Rocha	EP-09
Rita Lopes Silva	EP-06	Simão Cruz	CO-16
Rita Pinheiro	CO-16	Sofia Delgado	CO-16
Rita Rodrigues	CO-02	Sofia Marques	CO-05
Rosário Santos	EP-01; CO-13	Teresa Barata Silvério	CO-04; EP-10
Rui Araújo	EP-08	Teresa Coelho	CO-13
Rui Bergantim	EP-08	Tiago Oliveira	EP-03; EP19



# CONGRESSO NACIONAL DE NEUROLOGIA

Algarve e Virtual | 27 a 30 Outubro 2021

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurologia



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-001 NEUROPSYCHOLOGICAL ASSESSMENT IN THE DISTINCTION BETWEEN BIOMARKER DEFINED FRONTAL-VARIANT OF ALZHEIMER'S DISEASE AND BEHAVIORAL-VARIANT OF FRONTOTEMPORAL DEMENTIA

**Marisa Lima**<sup>1,2</sup>, **Miguel Tábuas-Pereira**<sup>1,3</sup>, **João Durães**<sup>1</sup>, **Daniela Vieira**<sup>1</sup>, **Rita Machado**<sup>1</sup>, **Anuschka Silva-Spinola**<sup>4</sup>, **Inês Baldeiras**<sup>3</sup>, **Isabel Santana**<sup>1,3</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-Departamento de Engenharia Informática, Centro de Informática e Sistemas, Universidade de Coimbra

**Introduction:** The frontal-variant of Alzheimer's disease (AD) (fvAD) was recently proposed for AD-patients (McKhann *et al*, 2011), with a cognitive and/or psychiatric profile overlapping with that of behavioral-variant frontotemporal dementia (bvFTD), mostly seen in early-onset cases. This leads to a challenging differential diagnosis where biomarker-support is essential.

**Aims:** To evaluate the contribution of a comprehensive neuropsychological assessment (NP) in distinguishing between fvAD and bvFTD with a biological diagnosis supported by CSF-biomarkers.

**Methods:** We included 39 patients with a baseline NP presenting with prominent early executive and/or behavioral dysfunction, overlapping between bvFTD and fvAD according to international criteria (McKhann *et al*, 2011; Dubois *et al*, 2014; Rascofski *et al*, 2011), who were further studied with CSF-biomarkers (Ab42, Tau, p-Tau and Ab42/Ab40 ratio). Patients were then classified into fvAD or bvFTD according to the Amyloid/Tau/Neurodegeneration (A/T/N) system (Jack *et al*, 2018). Sociodemographic, clinical, CSF-biomarkers, neuropsychological features and ApoE genotype were compared between groups through Mann-Whitney test analysis.

**Results:** Mean age was 64.61 (SD=9.56), with 48.7% female (n=19). Twenty-two (56.4%) patients met the criteria for fvAD and 17 (43.6%) for bvFTD, considering the A/T/N system. There were no statistical differences between groups regarding age/age-at-onset, gender, educational level or ApoE genotype. As expected, significant differences were found in Ab42, p-tau (both  $p < 0.001$ ) and Tau ( $p = 0.002$ ) levels, and also in Ab42/Ab40 ratio ( $p = 0.006$ ). Regarding neuropsychological domains, performance in language, executive function, attention and memory tests were equivalent in both pathologies. Significant differences were found in visuoconstructive ability, namely in copy-drawing ( $p = 0.020$ ) and in the written calculus ( $p = 0.040$ ), with

fvAD patients showing the worst performance in both tasks.

**Conclusion:** In patients with an early predominantly frontal profile, a higher impairment in visuo-constructive and written calculus tasks, signalling additional parieto-temporal dysfunction, point towards a diagnosis of fvAD and may be useful in clinical practice.

### CO-002 UTILITY OF THE APPLICATION OF THE AMYLOID, TAU, AND NEURODEGENERATION (ATN) CLASSIFICATION SCHEME TO A MULTICENTER CLINICAL COHORT

**Inês Baldeiras**<sup>1,2</sup>, **Anuschka Silva-Spinola**<sup>1</sup>, **Marisa Lima**<sup>1,3,4</sup>, **Maria João Leitão**<sup>1</sup>, **João Durães**<sup>1,4</sup>, **Daniela Vieira**<sup>4</sup>, **Miguel Tábuas-Pereira**<sup>1,4,5</sup>, **Vitor Tedim Cruz**<sup>6</sup>, **Luisa Alves**<sup>7</sup>, **Álvaro Machado**<sup>8</sup>, **Miguel Milheiro**<sup>9</sup>, **Beatriz Santiago**<sup>10</sup>, **Isabel Santana**<sup>1,4,5</sup>

1-CIBB – Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Universidade de Coimbra; 2-FMUC – Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 3-CINEICC – Center for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 4-CHUC – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-FMUC – Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 6-ULSM – Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 7-HEM – Hospital Egas Moniz; 8-HBraga – Hospital de Braga; 9-HF – Hospital de Faro; 10-CHBV – Centro Hospitalar Baixo Vouga

**Background:** The ATN-scheme has been proposed as an unbiased classification approach, grouping AD biomarkers into three categories: brain amyloidosis, tauopathy, and neurodegeneration. This classification aims to characterize the AD spectrum by its biological presentation, independently of cognitive status. Although this scheme was mainly recommended for research purposes, it clearly has relevance for diagnosis.

**Aims:** To evaluate how the ATN-scheme behaves in a multicenter memory clinic cohort with different underlying disorders.

**Methods:** We included patients (n=1128; 58.2% females; mean age =  $64 \pm 11$  years) from six centers that had their CSF analysed for core CSF-AD biomarkers at the Neurochemistry Laboratory-CHUC, between 2016-2019. CSF levels of A $\beta$ 42, A $\beta$ 40, t-Tau and p-Tau-181 were dichotomized into negative/positive according to laboratory reference values. Amyloidosis-A was assessed through A $\beta$ 42 and A $\beta$ 42/A $\beta$ 40 ratio, tauopathy-T through p-Tau-181 and neurodegeneration-N through t-Tau levels. The association between demographic and cognitive features, as well as baseline and follow-up clinical diagnosis and the ATN-profiles was assessed.

**Results:** As a whole, the prevalence of ATN categories

was: A-TN-:28.3%; AD-continuum (A+TN+/-):47.8%; non-AD (A-TN+/-):23.9%. Prevalence of the ATN groups was strongly influenced by age, and showed differences according to gender, ApoE genotype and cognitive status. At baseline, 75% of patients with an initial AD diagnosis were classified in the AD-continuum, decreasing to 48% in MCI and 41% in patients with other neurodegenerative conditions. 92% of patients changing their clinical diagnosis to AD at follow-up were classified within the AD-continuum, while patients remaining in non-AD categories were evenly distributed across the ATN-profiles. Overall, samples classified within the AD-continuum showed a sensitivity of 89.4% towards a final AD diagnosis.

**Conclusion:** The ATN-scheme is a useful approach to detect AD and guide clinical diagnosis. However, the ATN-scheme does not seem to cluster patients with other types of dementia.

### CO-003 IMPACT OF RESTRAINING MEASURES IMPOSED DURING THE COVID-19: PRE- AND POST-LOCKDOWN COGNITIVE STATUS AND MENTAL HEALTH ON PORTUGUESE POPULATION

Sandra Freitas<sup>1,2,3</sup>, Joana Nogueira<sup>1,2,3</sup>, Bianca Gerardo<sup>1,2,3</sup>, Paula Pinto<sup>1,2,3</sup>, Marina Cabral Pinto<sup>4</sup>, Manuela Vilar<sup>1,2,3</sup>, Mário R. Simões<sup>1,2,3</sup>, Ana Rita Silva<sup>1,2,3</sup>

1-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive and Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Univ. Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Psychological Assessment and Psychometrics Laboratory (PsyAssessmentLab), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Univ. Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Univ Coimbra, Coimbra, Portugal; 4- Geobiotec Research Centre, Department of Geosciences, University of Aveiro, Aveiro, Portugal.

**Introduction:** The COVID-19 pandemic has prompted all countries to adopt restraining measures to mitigate the spread of the disease. Usually, large-scale disasters tend to be accompanied by significant increases of psychological distress, depression and anxiety. The neuropsychological impact is expected to be greater for older adults as they are amongst the population with highest risk of social isolation/exclusion, deprived stimulation, which can lead to worse neuropsychological outcomes.

**Objectives:** In the present study we aim to evaluate how social isolation and confinement measures imposed during the COVID-19 affected the overall psychological functioning of Portuguese individuals by providing a comparison of assessment results after the confinement with status prior to the COVID-19 pandemic.

**Methods:** The study sample was composed of 150 cognitively healthy participants aged 50 years old or older, with previous comprehensive neuropsychological assessment, who were reassessed after the confinement (≈1 year from the previous assessment moment). This sample was assessed for overall cognitive status, specific cognitive capacities, depressive and anxiety symptoms, social network, loneliness and health literacy.

**Results:** Results show an overall maintenance of cognitive capacities, although subjective cognitive decline complaints significantly increased during the pandemic. Regarding mental health, restraining measures culminated in an aggravation of depressive and decrease of the perceived quality of life, associated with feelings of loneliness and perceived social isolation. Finally, higher levels of pre-COVID-19 quality of life seem to play a protective role against depression and anxiety and predict less difficulties in emotion regulation, feelings of solitude and cognitive complaints.

**Conclusion:** In sum, confinement due to COVID-19 implied an aggravation of the mental health of the Portuguese population, which appears to have been attenuated in those with higher pre-pandemic levels of perceived quality of life.

### CO-004 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E CORRELAÇÕES ANATOMO-FUNCIONAIS DOS DELÍRIOS DE ESPAÇO APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Pedro N Alves<sup>1,2,3</sup>, Ana C Fonseca<sup>2,3</sup>, Teresa Pinho-E-Melo<sup>2,3</sup>, Isabel Pavão Martins<sup>1,3</sup>

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; 2-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa; 3-Clinica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** Os delírios espaciais, ou paramnésias reduplicativas, são caracterizados pela convicção inabalável de que um determinado espaço foi reduplicado, transformado ou deslocado. Embora constituam uma manifestação frequente de lesões hemisféricas direitas que pode condicionar alterações comportamentais marcadas, o conhecimento sistemático sobre a sua apresentação clínica é escasso.

**Objetivo:** Descrever as características clínicas dos delírios de espaço após AVC e as suas correlações anatomo-funcionais.

**Metodologia:** Realizámos um estudo prospetivo (12/2016 a 6/2021), em que avaliamos a presença de delírios espaciais em doentes com AVC agudo hemisférico direito. Caracterizámos a sua apresentação e analisámos a correlação da duração do delírio com as alterações anatomo-funcionais das redes de convicção e crença. De seguida, descrevemos os padrões de resposta mais comuns, de acordo com o subtipo clínico, e investigámos se uma classificação não-supervisionada baseada nas alterações anatomo-funcionais das redes de familiaridade previa a categorização clínica, usando um algoritmo de "k-means clustering".

**Resultados:** Foram incluídos 60 casos de paramnésia reduplicativa. O subtipo mais frequente foi a falsa localização confabulatória (60%), seguido da reduplicação (27%) e da assimilação química (13%). A maioria dos doentes (93%) localizou-se geograficamente mais próximo de casa do que do hospital. A duração mediana foi de 3 dias (intervalo interquartil 1-7) e revelou-se estar significativamente correlacionada com a disrupção estrutural das redes de convicção e crença (lesão:  $r=0,36$ ,  $p=0,03$ ; desconexão estrutural:  $r=0,32$ ,  $p=0,04$ ). A maioria dos doentes estava orientada no tempo (80%) e mantinha um conhecimento semântico correto sobre a morada do hospital (87%). A classificação dos diferentes subtipos baseada na disrupção das redes de familiaridade apresentou uma baixa capacidade preditiva (3 "clusters"; lesão: "Rand index"=0.47; desconexão estrutural: "Rand index"=0.51).

**Discussão:** A caracterização clínica e o melhor conhecimento das correlações anatomo-funcionais dos delírios de espaço, baseados na maior coorte de doentes do nosso conhecimento, pode contribuir para uma melhor identificação sindrómica e para o esclarecimento da sua fisiopatologia.

## CO-006 CUSTO E CARGA DA DOENÇA DE ALZHEIMER EM PORTUGAL

João Costa<sup>1</sup>, Margarida Borges<sup>2</sup>, Rosa Encarnação<sup>3</sup>, Horácio Firmino<sup>4</sup>, Manuel Gonçalves-Pereira<sup>5</sup>, Patrícia Lindeza<sup>6</sup>, Filipa Sampaio<sup>7</sup>, Isabel Santana<sup>7</sup>, Rita Sousa<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>8</sup>, Ana Verdelho<sup>9</sup>, Luís Silva Miguel<sup>1</sup>

1-Centro de Estudos de Medicina Baseada na Evidência, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Hospital de Magalhães Lemos, EPE, Porto, Portugal; 4-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Comprehensive Health Research Centre, Chronic Diseases Research Center, Faculdade de Ciências Médicas / NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 6-Instituto de Saúde Ambiental, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 8-Neuropathology Unit / Portuguese Brain Bank and Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Hospital Santo António, Porto, Portugal; 9-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A doença de Alzheimer (DA) é uma doença neurodegenerativa progressiva, com grande impacto humanístico e socioeconómico. Este trabalho estimou a carga e os custos da DA em Portugal Continental em 2018.

**Métodos:** Utilizou-se como instrumento de medida da carga da doença os anos de vida ajustados pela incapacidade (DALY-Disability Adjusted Life Years), que corresponde à soma dos anos de vida perdidos por morte prematura (YLL-Years of Life Lost) e anos de vida perdidos por incapacidade gerada pela morbidade (YLD-Years Lost due to Disability). A estimativa dos custos foi realizada na ótica da prevalência, tendo-se estimado os custos diretos médicos e não-médicos.

**Resultados:** Em 2018, estima-se que existiam em Portugal Continental 143.334 adultos com idade  $\geq$  65 anos com DA. Em 2018, estimámos 7538 óbitos por DA que geraram a perda de 76.709 YLL e 45.754 YLD. No total, a carga associada à doença foi estimada em 122.463 DALY. O total estimado de custos médicos diretos atribuíveis à DA para o sistema de saúde foi de aproximadamente 219 milhões de euros, repartidos por: 166 milhões em tratamento em ambulatório, 29 milhões em internamento hospitalar e 24 milhões em tratamento farmacológico. Os custos não-médicos diretos totalizaram cerca de 1,8 mil milhões de euros, repartidos por: 1,1 mil milhões relacionados com a valorização monetária do cuidado informal, 551 milhões com apoios sociais, 122 milhões com dispositivos de apoio, acessórios de cuidado e adaptações físicas do domicílio, e 40 milhões com transportes. O custo global estimado foi cerca de 2 mil milhões de euros em 2018.

**Conclusão:** A DA tem um importante impacto socioeconómico sendo responsável por 7% do total de anos perdidos por morte prematura em Portugal Continental. A valorização monetária do cuidado informal representa cerca de 54% dos custos totais, os quais representam cerca de 1% do produto interno bruto.

## CO-007 CONSENSO PARA MONITORIZAÇÃO E DEFINIÇÃO DE VARIÁVEIS RELEVANTES À IDENTIFICAÇÃO PRECOCE DE ESCLEROSE MÚLTIPLA SECUNDÁRIA PROGRESSIVA – ESTUDO DELPHI

Maria José Sá<sup>1</sup>, Carlos Basílio<sup>2</sup>, Carlos Capela<sup>3</sup>, João José Cerqueira<sup>4</sup>, Irene Mendes<sup>5</sup>, Armando Morginho<sup>6</sup>, João Correia De Sá<sup>7</sup>, Vasco Salgado<sup>8</sup>, Ana Martins Silva<sup>9</sup>, José Vale<sup>10</sup>, Livia Sousa<sup>11</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélcio Mendonça, Funchal, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 8-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 9-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 10-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; 11-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) é uma doença de evolução heterogénea. A identificação precoce da forma secundária progressiva (EMSP) é um desafio clínico, carecendo da definição de biomarcadores e ferramentas de diagnóstico aplicáveis na fase de transição da forma Surto-Remissão para a EMSP.

**Objetivos:** Estabelecer um consenso nacional da monitorização dos doentes e das variáveis clínicas mais relevantes para a identificação precoce da progressão da EM.

**Metodologia:** Um painel Delphi constituído por onze neurologistas Portugueses respondeu a duas rondas de perguntas. Na primeira foram incluídas 39 questões relacionadas com a avaliação funcional, cognitiva, imagiológica, de biomarcadores e outras, e na segunda, as questões para as quais não foi atingido consenso (<80%) na primeira ronda voltaram a ser submetidas a avaliação pelo painel.

**Resultados:** A taxa de resposta foi de 100% em ambas as rondas. Na primeira ronda, foi obtido consenso para 28 questões (71,8%): Das 11 questões submetidas a uma nova avaliação pelo painel, foi obtido consenso para 5 (45,5%), levando a que tenha sido atingido consenso para 33 das 39 questões (84,6%) no total. Consenso foi obtido relativamente ao tempo de monitorização dos doentes, às escalas de avaliação a empregar e a variáveis clínicas tais como o grau de atrofia cerebral ou redução da mobilidade, cuja alteração é sugestiva de EMSP. Adicionalmente, os dispositivos digitais foram considerados ferramentas com potencial para identificar EMSP. A maioria das questões (4/6) para as quais não foi obtido consenso dizem respeito à avaliação cognitiva, estando as restantes inseridas nos âmbitos funcional e imagiológico.

**Conclusão:** Neste estudo, foi obtido consenso para a determinação do intervalo de monitorização e para a maioria das variáveis clínicas em estudo. A maioria das questões sem consenso estavam relacionadas com a confirmação do diagnóstico de progressão tendo em conta apenas um teste/domínio, realçando a natureza multifactorial da EM.

## CO-008 AUTOLOGOUS HEMATOPOIETIC STEM CELL TRANSPLANTATION IN MULTIPLE SCLEROSIS - LONG-TERM FOLLOW-UP RESULTS FROM A TERTIARY CENTER

Emanuel Martins<sup>1</sup>, Daniela Vieira<sup>1</sup>, Inês Correia<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1</sup>, Carla Nunes<sup>1</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>, Isabel Campelo<sup>3</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>, Catarina Geraldes<sup>2</sup>, Livia Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviços Farmacêuticos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Autologous hematopoietic stem cell transplantation (AHSCT) has been used as a last resort treatment for

aggressive multiple sclerosis (MS). As a rescue treatment, the goal is to promote neurological stability and possibly improve neurological function.

**Objectives:** Evaluate clinical features and outcomes after AHSCT in a series of MS patients followed in a tertiary center.

**Methods:** We performed a retrospective study that included all MS patients submitted to AHSCT in our center and collected clinical and radiological data from AHSCT until June-2021 and a descriptive analysis was performed.

**Results:** Six patients (3 females) were followed, 4 SPMS and 2 RRMS. Median age at time of transplant was 39.5 years (+/-4.3) with median 6.5 years (+/-30.1) of disease duration. All patients received multiple previous treatments (median 5 (+/-5.9)) including approved and off-label, all had severe and worsening motor disability including hand function impairment. Median EDSS prior to AHSCT was 6.5 (+/-0.7). All but one received BEAM conditioning regimen. Most common early complications were gastrointestinal toxicity and febrile neutropenia. Median follow-up after AHSCT was 3.5 years (+/-2.4). NEDA at 1 year was achieved in all 6 patients. NEDA at 3 year was only achieved in 2. Median EDSS at time of study was 6.75 (+/-1.5). Annualized relapse rate for the population was 0.167 and median time to first relapse was 3 (+/-2.3) years.

**Conclusion:** In our small number of MS patients that underwent AHSCT, all had aggressive MS irresponsive to several disease-modifying treatments. AHSCT appears to be effective in achieving 1-year NEDA, with clinical improvement in some cases, however in some patients, relapses recur. Due to the increasingly diverse number of treatments, the indications for AHSCT may decrease, nevertheless a more extensive understanding of the indications and outcomes may help physicians and patients make the decision.

## CO-009 MIR-145, MIR-26A E TABAGISMO CONTRIBUEM PARA A EXACERBAÇÃO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Bárbara Guerra Leal<sup>1,2,3</sup>, Hugo David<sup>2</sup>, Ana Marta Ferreira<sup>1,2</sup>, Henrique Nascimento<sup>4</sup>, Raquel Samões<sup>1,4</sup>, Ana Paula Sousa<sup>5</sup>, Ernestina Santos<sup>1,3,4</sup>, Joana Guimarães<sup>6</sup>, Maria José Sá<sup>6,7</sup>, F J Ros Forteza<sup>8,9</sup>, Inês Correia<sup>10</sup>, Livia Sousa<sup>10</sup>, João Ferreira<sup>11</sup>, João Sá<sup>11</sup>, Paulo Pinho E Costa<sup>1,2,3,12</sup>, Ana Martins Da Silva<sup>1,3,4</sup>

1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB) -ICBAS ICBAS/UP, Porto, Portugal; 2-Laboratório Imunogenética, ICBAS/UP, Porto, Portugal; 3-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR); 4-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto- Hospital de Santo António, Porto, Portugal; 5-Serviço Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto- Hospital de Santo António, Porto, Portugal; 6-Departamento Neurologia Centro Hospitalar de São João, Porto, Portugal; 7-Faculdade Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 8-Serviço de Neurologia, Unidade de Saúde Local da Guarda, E.P.E., Guarda, Portugal; 9-Departamento de Ciências Médicas, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal; 10-Departamento Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 11-Departamento Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte (CHLN), Lisboa, Portugal; 12-Instituto Nacional de Saúde Dr Ricardo Jorge (INSA), Porto, Portugal.

**Introdução:** O tabagismo tem sido descrito como um fator de suscetibilidade e progressão da esclerose múltipla (EM). Sabe-se que os fumadores apresentam um estado inflamatório crónico caracterizado por um aumento dos linfócitos TH17 (Wang et al; 2015). Foi demonstrado ainda que indivíduos fumadores apresentam uma desregulação do perfil de microRNAs (miRs), o

que pode contribuir para a manutenção da inflamação crónica. O objetivo deste trabalho foi quantificar a expressão sérica dos miR-26a e o miR-145, importantes modeladores da diferenciação de células TH17 e T reguladoras (Treg). Adicionalmente, pretendíamos avaliar o desempenho diagnóstico destes miRs.

**Metodologia:** Os níveis séricos de miR-26a e miR-145 foram quantificados num grupo de 116 doentes com diagnóstico definitivo de EM (55 H / 61 M; 42 ± 12 anos; 19 em surto) e 63 indivíduos saudáveis (24 H / 39 M; 43 ± 10 anos). A progressão da doença foi avaliada pelos índices: *Expanded Disability Severity Score* (EDSS); *Multiple Sclerosis Severity Scale* (MSSS) e *Age-Related Multiple Sclerosis Severity* (ARMSS).

**Resultados:** Não foram encontradas diferenças nos níveis séricos de miR-26a e miR-145 entre doentes e controlos. De igual forma, os níveis dos miRs não parecem ser influenciados pela forma clínica (EMSR versus progressiva) nem pela atividade da doença (surto versus remissão). Uma diminuição nos níveis circulantes de miR-26a e de miR-145 foi associada a uma maior progressão da doença especialmente em doentes fumadores (miR-26a: EDSS -  $p=0,006$ , MSSS -  $p=0,010$ , ARMSS  $p=0,013$ ; miR-145: MSSS -  $p=0,031$ , ARMSS -  $p=0,025$ ).

**Conclusão:** Os nossos dados sugerem que o miR-26a e o miR-145 podem ser bons biomarcadores de progressão de EM, em particular em doentes fumadores. Uma monitorização destes níveis e a cessação tabágica poderão contribuir para um melhor prognóstico destes doentes.

**Financiamento:** BIEM.

## CO-010 COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS INFLAMATÓRIAS APÓS VACINAÇÃO COVID-19: ESTUDO MULTICÊNTRICO DA REGIÃO CENTRO DE PORTUGAL

Diogo Damas<sup>1</sup>, Fábio Gomes<sup>1</sup>, Joana Domingues<sup>2</sup>, Luis Isidoro<sup>3</sup>, Francisco Javier Ros Forteza<sup>4</sup>, Joana Jesus Ribeiro<sup>5</sup>, José Tomás<sup>6</sup>, Marta Arenga<sup>7</sup>, José Beato-Coelho<sup>2</sup>, Luís Abreu<sup>3</sup>, Inês Correia<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Alexandre Dionísio<sup>5</sup>, Beatriz Santiago<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1</sup>  
1-CHUC; 2-CHBV; 3-CHTV; 4-ULS Guarda; 5-CHL; 6-ULS Castelo Branco; 7-CHUCB.

**Introdução:** Em Dezembro de 2020 foram aprovadas vacinas contra a COVID-19, tendo sido descritas complicações neurológicas inflamatórias durante os ensaios clínicos e após a sua comercialização. A administração destas vacinas em larga-escala num curto espaço de tempo coloca desafios particulares, sendo importante analisar se as características e frequência dos efeitos secundários estão de acordo com o esperado.

**Objetivos:** Avaliar a frequência e características clínicas das complicações neurológicas inflamatórias após vacinação COVID-19.

**Metodologia:** Estudo observacional, retrospectivo, multicêntrico de base hospitalar englobando os centros hospitalares da região centro de Portugal, nomeadamente CHUC, CHBV, CHTV, CHL, ULS Guarda, ULS Castelo Branco, CHUCB. Foram incluídos doentes com ≥18 anos e diagnóstico de complicação neurológica inflamatória após vacina COVID-19 (até 6 semanas), ocorrida entre Janeiro e Agosto de 2021.

**Resultados:** Foram incluídos 17 doentes num universo total de 2416380 doses de vacina COVID-19 administradas na região centro até Agosto 2021 (dados oficiais DGS). Apresentavam uma média de idade de 57,24±14,54 anos (37-77anos); a maioria (52,9%) do sexo masculino. O tempo médio até ocorrência da complicação foi 13,82±8,55 dias, 70,6% dos casos após primeira dose de vacina. Reportados 10 casos (58,8%) de síndrome Guillian-Barré (SGB), 5 casos (29,4%) de mielites, 1 caso



(5,9%) de meningite asséptica e 1 caso (5,9%) de encefalite. Dos SGB, 70% tipo polirradiculoneuropatia inflamatória desmielinizante aguda (AIDP) e 30% tipo neuropatia motora axonal aguda (AMAN), 3 casos (30%) com necessidade de admissão em Unidade de Cuidados Intensivos e 80% com recuperação parcial. Nos casos de mielite, a maioria (60%) em localização dorsal e todas com recuperação parcial. Os casos de meningite asséptica e de encefalite apresentaram recuperação total.

**Conclusão:** A ocorrência de complicações neurológicas inflamatórias após vacinação COVID-19 foi rara nesta coorte, sendo SGB o tipo de complicação mais frequente. As características e evolução clínica foram semelhantes ao descrito na literatura.

### CO-011 DOENÇA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-MOG, INDUZIDA PELO PEMBROLIZUMAB: AMBAS OU NENHUMA?

**Cristina Ionel<sup>1</sup>, Elisa Silva<sup>1</sup>, Miguel Lopes<sup>2</sup>, Teresa Nunes<sup>3</sup>, Miguel Rodrigues<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>, Fábio Carneiro<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada;

2-Serviço de Pneumologia, Hospital Garcia de Orta, Almada;

3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**Introdução:** Os inibidores de *checkpoint* imunológico (ICI) têm tido um uso generalizado em Oncologia, considerando a sua elevada eficácia. A incidência de efeitos adversos neurológicos graves reportada nos ensaios é rara (<1%), tendo sido recentemente descritos casos de patologia desmielinizante do sistema nervoso central (SNC) no contexto da sua utilização.

**Caso Clínico:** Mulher de 50 anos, com neoplasia pulmonar, submetida a quimioterapia, foi admitida por quadro de hemihipostesia facial esquerda. A ressonância magnética (RM) encefálica revelou lesão protuberancial esquerda com captação de contraste, interpretada como neoplásica secundária. Foi iniciado tratamento com pembrolizumab. Após cinco meses de terapêutica, apresentou hemianopsia homônima direita incompleta. A RM revelou múltiplas lesões encefálicas (supra e infratentoriais; envolvendo a substância branca justacortical, subcortical e periventricular, corpo caloso e protuberância) e medulares (cervicais e dorsais), algumas captantes de contraste (corpo caloso, periventricular, protuberancial e medular), sugerindo patologia desmielinizante do SNC. No LCR documentou-se pleocitose linfocítica (21 cel/uL) e síntese intratecal de imunoglobulinas (bandas oligoclonais: perfil 2). No soro destacava-se positividade dos anticorpos anti-MOG (título:40). O estudo infeccioso e das encefalites auto-imunes foi negativo. A terapêutica com pembrolizumab foi interrompida e a doente realizou ciclo de corticoterapia endovenosa, ficando assintomática. Reavaliaram-se os anticorpos anti-MOG quatro meses depois, com título sobreponível. Imagiologicamente, apresentou evolução favorável, com menor expressão das lesões prévias, ausência de novas lesões ou captação de contraste, mantendo-se, até à data, sem novos sintomas neurológicos.

**Conclusão:** No caso descrito, existe uma associação temporal entre a terapêutica com pembrolizumab e desmielinização multifocal do SNC. Da revisão da literatura, trata-se do primeiro caso de doença desmielinizante com anticorpos anti-MOG em doente submetido a ICI. Pretende-se discutir: i) o papel do fármaco enquanto agente etiológico ou como revelador de patologia auto-imune subjacente, considerando lesão encefálica prévia de natureza incerta (inflamatória versus neoplásica); ii) os anticorpos anti-MOG como epifenómeno ou marcador de doença desmielinizante crónica.

### CO-012 EFEITO DE EXTENDED INTERVAL DOSING DE OCRELIZUMAB DURANTE A PANDEMIA DE COVID-19 NA PROGRESSÃO DE INCAPACIDADE EM DOENTES COM EMPP

**Patrícia Faustino<sup>1</sup>, Maria Coutinho<sup>1</sup>, Carlos Figueiredo<sup>2</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, Vasco Salgado<sup>2</sup>, Marisa Brum<sup>1</sup>, Joana Parra<sup>1</sup>, João Sequeira<sup>1</sup>, Cristina Araújo<sup>1</sup>, Ana Sousa<sup>1</sup>, Carlos Capela<sup>1</sup>, Lia Leitão<sup>1</sup>, Filipa Ladeira<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Hospital Prof. Dr. Fernando da Fonseca.

**Introdução:** Durante a pandemia COVID-19, restrições no acesso aos cuidados de saúde causaram uma redução na frequência de administração de ocrelizumab em doentes com esclerose múltipla (EM), com consequências desconhecidas no controlo de doença. Avaliamos o efeito do esquema extended-interval-dosing (EID) de ocrelizumab na progressão de incapacidade em doentes com EM primária progressiva (EMPP).

**Métodos:** Incluímos todos os doentes com EMPP sob ocrelizumab em dois hospitais, que completaram pelo menos quatro ciclos até Agosto de 2021. Definiu-se EID como período entre ciclos igual ou superior a 6,5 meses. Avaliou-se o efeito de EID na progressão de incapacidade através de uma regressão logística binária. Considerou-se como *outcomes* de progressão de incapacidade: progressão de EDSS (aumento de 1 em doentes com EDSS≤5 ou de 0,5 em EDSS>5), aumento de 20% de T25FWT (*Timed 25-Foot Walk Test*) ou 9HPT (*9-Hole Peg Test*).

**Resultados:** Incluímos 47 doentes, 59,6% sexo masculino, idade média 48,2±2,1 anos, EDSS basal mediano 3,5 (IQR 2,0-7,5) e maioria (74,5%) sem actividade na RM-CE de base. O esquema EID foi instituído em 21 (44,7%) doentes, alargando-se o intervalo entre administrações por um período mediano de um (0,5-3) mês. Em 11 doentes verificou-se um atraso de uma infusão de ocrelizumab, nos restantes, duas infusões. Documentou-se progressão do EDSS em 16 doentes (34,0%), dos quais 10 (62,5%) em EID. O esquema EID não se associou a um maior risco de progressão de incapacidade avaliado pela escala EDSS (OR: 3,03; IC 0,87-10,59, p=0,08), T25FWT (OR: 0,49; IC 0,13-1,88, p=0,30) ou 9HPT (OR: 0,70; IC 0,29-6,26, p=0,70).

**Conclusão:** A curto prazo, o esquema EID de ocrelizumab não se associou a um maior risco de progressão de incapacidade em doentes com EMPP. Os resultados sugerem que esta pode ser uma estratégia útil para redução de risco infeccioso ou potenciação de resposta a vacinas sem comprometer a efetividade do tratamento.

### CO-013 CEFALIA DE NOVO APÓS OS 60 ANOS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

**Inês Carvalho<sup>1</sup>, Helena Gens<sup>1</sup>, Isabel Luzeiro<sup>1</sup>**

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

**Introdução:** A incidência e a prevalência da cefaleia diminuem após os 60 anos. Contudo, com o envelhecimento populacional a representatividade desta faixa etária na população de doentes com cefaleia tende a aumentar. Estes doentes apresentam particularidades no que concerne aos diagnósticos mais frequentes, manifestações clínicas e orientação terapêutica.

**Objetivos:** Caracterizar uma população de doentes que iniciou cefaleia após os 60 anos e avaliar a eficácia da terapêutica preventiva nesta faixa etária.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo de uma

população de doentes com cefaleia observados em consulta num hospital terciário.

**Resultados:** Foram analisados os dados de 127 doentes que iniciaram cefaleia após os 60 anos. Na nossa amostra o género feminino foi mais prevalente (70,1%). Os diagnósticos mais frequentes foram cefaleia tipo tensão (34,6%), nevralgia do trigémio (22,0%) e cefaleia cervicogénica (9,4%). Nos doentes com cefaleia tipo tensão a terapêutica preventiva mais utilizada foi a amitriptilina (56,8%). Dos doentes, 54,3% apresentaram uma redução de 50% da frequência e intensidade das crises com o primeiro preventivo e apenas 1 doente suspendeu a terapêutica por intolerância ou reações adversas. Nos doentes com nevralgia do trigémio as terapêuticas farmacológicas de base mais utilizadas foram a carbamazepina (78,6%) e a gabapentina (10,7%). Dos doentes, 55,6% apresentaram uma redução de 50% da frequência e intensidade das crises com o primeiro fármaco utilizado.

Apresentaram cefaleias secundárias, 26,7%, mais frequentemente cefaleia cervicogénica, cefaleia atribuída a patologia da articulação temporomandibular, cefaleia da apneia do sono e nevralgia do trigémio secundária.

As comorbilidades mais frequentes foram HTA (64,0%), dislipidemia (53,5%) e depressão (43,0%). Na primeira consulta, estavam medicados em média com 5,7±0,2 fármacos.

**Conclusão:** A cefaleia tipo tensão é o diagnóstico mais frequente. As cefaleias secundárias correspondem a 26,7% dos casos. A terapêutica preventiva é eficaz numa percentagem significativa dos doentes. As comorbilidades e a polimedicação são frequentes.

## CO-014 CUSTOS INDIRECTOS ATRIBUÍVEIS ÀS CEFALIAS EM PORTUGAL. DADOS DE UM INQUÉRITO NACIONAL NUMA AMOSTRA DE CONVENIÊNCIA DA POPULAÇÃO ACTIVA E PROJEÇÕES NACIONAIS

Raquel Gil-Gouveia<sup>1</sup>, Raquel Miranda<sup>2</sup>

1-Centro de Cefaleias do Hospital da Luz, Serviço de Neurologia, Hospital da Luz Lisboa; 2-Escola Nacional de Saúde Pública, Universidade Nova de Lisboa

**Introdução:** O custo atribuível às cefaleias na Europa é significativo e maioritariamente relacionado com a perda de produtividade laboral. Em Portugal, estes dados escasseiam.

**Métodos:** Numa amostra de conveniência de médias/ grandes empresas Portuguesas distribuímos um questionário anónimo online aos funcionários, solicitando informações sobre a prevalência de cefaleias no último ano e sobre a ocorrência de uma crise na véspera, como indicador da prevalência pontual. As cefaleias prévias foram classificadas em enxaqueca e cefaleia não-enxaqueca (CNE) e o impacto laboral foi quantificado em relação à prevalência pontual. Os dados obtidos foram utilizados para projetar os custos a nível nacional.

**Resultados:** Onze (17%) das 65 empresas convidadas participaram, cerca de 15 000 trabalhadores foram expostos ao inquérito on-line, obtendo-se 3624 (24,3%) respostas, 73% de mulheres (idade média: 41 anos.) Três mil e cinquenta (84,3%) com cefaleias no último ano dos quais 53% enxaqueca, sugerindo viés de participação. A prevalência pontual de cefaleias em dias úteis foi 21% para a enxaqueca e 9% para a CNE; o absentismo apenas ocorreu nos indivíduos com enxaqueca (em média, 4 horas e 32 minutos). O presenteísmo ocorreu em 29% e 15% dos funcionários com enxaqueca e CNE; respetivamente. O custo anual de cada funcionário com cefaleias, na amostra, foi 662,49€. As projeções nacionais, embora enviesadas, refletem

um custo indireto parcialmente ajustado de 954M.€ por ano.

**Discussão:** Os dados obtidos amostrais confirmam custos relevantes para as empresas sugerindo que a abordagem deste problema a nível de saúde ocupacional pode ser uma estratégia eficiente para minorar o impacto na produtividade. A nível nacional o custo anual total atribuível às cefaleias, embora enviesado, está em linha com os dados europeus - 1.026M.€ to 1.208M.€, 0,48% to 0,57% do PIB nacional.

Financiado Bolsa Novartis-SPC.

## CO-015 IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 NA PESSOA COM ENXAQUECA

Carolina Fernandes<sup>1</sup>, Cristiana Silva<sup>1</sup>, Isabel Luzeiro<sup>1</sup>

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

**Introdução e Objetivos:** A enxaqueca é uma das doenças crónicas mais prevalentes atualmente. A pandemia COVID-19 e a consequente contingência nos cuidados de saúde podem ter contribuído para o agravamento desta patologia. O objetivo deste trabalho é estudar o impacto da pandemia COVID-19 no doente com enxaqueca.

**Métodos:** Foi realizado um estudo transversal de uma coorte de doentes com diagnóstico de enxaqueca, seguidos na consulta de Neurologia de um hospital terciário. Os doentes responderam voluntariamente a um questionário on-line que incluía variáveis relacionadas com a enxaqueca, o tratamento e o acesso aos cuidados de saúde.

**Resultados:** Um total de 100 doentes completaram o questionário, a maioria do sexo feminino (93%), com uma idade média de 43,3 anos e 61% com trabalho a tempo inteiro, sendo que 14% mudaram para teletrabalho. Houve um aumento dos níveis de ansiedade (88%), do tempo de ecrã (66%) e uma diminuição da prática de exercício físico (53%) e da qualidade do sono (57%). Relativamente à enxaqueca, houve um agravamento na intensidade da dor em 55% dos doentes, com maior necessidade de analgesia (57%). Reportaram dificuldade em obter prescrições, 26%, a maioria dos tratamentos com toxina botulínica foi adiado (82%) e 21% dos doentes tiveram de recorrer ao serviço de urgência pela enxaqueca. Apenas 11% tiveram infeção COVID-19, 60% dos quais relatam agravamento da enxaqueca. A maioria dos doentes esteve em regime de teleconsulta (56%), 42% pensa que a frequência das consultas não foi adequada e que os cuidados prestados foram diferentes das consultas presenciais.

**Conclusão:** A pandemia COVID-19 teve um impacto negativo em doentes com enxaqueca, houve alterações significativas no estilo de vida diária e, globalmente, a resposta dos cuidados de saúde a estes doentes foi insuficiente. É premente reorganizar os cuidados de saúde de forma a melhorar a teleconsulta e promover a sua acessibilidade.

## CO-016 DOENTES COM ENXAQUECA COM ALTA DA CONSULTA DE CEFALIAS: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA ATUAL E FATORES PREDITORES DE REAGRAVAMENTO

Inês Carvalho<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Margarida Lopes<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.

**Introdução:** A enxaqueca pode ser uma doença incapacitante, com repercussão na qualidade de vida, sendo a reposta ao tratamento e o prognóstico influenciados por fatores demográficos, clínicos e sociais.

**Objetivos:** Caracterização clínica atual de doentes com enxaqueca que tiveram alta de uma consulta hospitalar de cefaleias e investigação de fatores preditores de reagramento.

**Metodologia:** Identificação retrospectiva de doentes consecutivos com diagnóstico de enxaqueca de acordo com a ICHD-3 observados na consulta entre 2016 e 2018. Através de contacto telefónico, foi feita a avaliação clínica atual (frequência e intensidade de crises, utilização de medicação abortiva ou preventiva e qualidade de vida através do questionário MIDAS). Divisão dos doentes em dois grupos: os que pioraram após a alta (n=40) e os que se mantiveram sobreponíveis ou melhoraram (n=72). Análise descritiva e comparação dos grupos através de regressão logística binária.

**Resultados:** Identificados 112 doentes, sendo a maioria do sexo feminino (77,8%). A mediana da idade no início da clínica foi de 20 anos e à data de alta de 38. Relativamente a subtipos de enxaqueca, 74 doentes (66,1%) tinham enxaqueca episódica sem aura, 31 (27,7%) enxaqueca episódica com aura, 5 (4,5%) enxaqueca menstrual pura e 2 (1,8%) enxaqueca crónica. A regressão logística não identificou fatores preditores de agravamento após alta. No entanto, verificou-se que os doentes com pior qualidade de vida atual têm mais frequentemente comorbilidades psiquiátricas [H(3)=8.721, p=0,033] e diagnóstico concomitante de cefaleia por uso excessivo de medicamentos [H(3)=14.775, p=0,02]. Estes doentes recorrem mais frequentemente a triptanos como medicação de resgate [H(3)=7.974, p=0,047].

**Conclusão:** Para além de prevalente, a enxaqueca é uma doença crónica, pelo que o agendamento limitado da consulta e a consequente pressão para a alta hospitalar podem contribuir para uma pior qualidade de vida e maior risco de abuso medicamentoso, pelo menos no subgrupo de doentes com comorbilidades psiquiátricas.

## CO-017 CEFALÉIA DE LONGO PRAZO NO PÓS-SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL E DE VASOCONSTRICÇÃO CEREBRAL REVERSÍVEL

**João André Sousa**<sup>1</sup>, **Miguel Schön**<sup>2</sup>, **Emanuel Santos Martins**<sup>1</sup>, **Maria João Pinto**<sup>3,4</sup>, **Andreia Costa**<sup>3,4</sup>, **João Pedro Filipe**<sup>5</sup>, **Elsa Azevedo**<sup>3,4</sup>, **Ana Catarina Fonseca**<sup>2,6</sup>, **Pedro Castro**<sup>3,4</sup>, **Fernando Silva**<sup>1</sup>, **João Sargento Freitas**<sup>1,7</sup>, **Sónia Batista**<sup>1,7</sup>, **Isabel Lúzeiro**<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 6-Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa; 7-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** As síndromes de encefalopatia posterior reversível (PRES) e de vasoconstricção cerebral reversível (RCVS) representam um continuum de patologias que afetam a vasoregulação cerebral. Em ambas é comum uma apresentação clínica que inclui cefaleia que pode persistir em alguns casos.

**Objetivos:** Investigar a prevalência e as características da cefaleia persistente atribuída a PRES/RCVS prévio e relacioná-la com a ocorrência de cefaleia aguda no PRES/RCVS.

**Métodos:** Estudo retrospectivo multicêntrico de doentes diagnosticados com RCVS ou PRES entre 2012 e 2021 através da colheita de dados clínicos, imagiológicos e realização de entrevistas estruturadas junto dos doentes, pelo menos 3 meses após internamento.

**Resultados:** Incluímos 31 doentes, dos quais 17 (54,8%) com diagnóstico de RCVS, 9 (29,0%) de PRES e os restantes 4

(16,2%) com sobreposição diagnóstica. Tempo mediano de seguimento de 3,5 anos (IQR=4,0). Vinte quatro (77,4%) doentes apresentaram cefaleia aguda, dos quais 17 (70,8%) reportaram uma natureza explosiva. A ocorrência de cefaleia aguda foi semelhante entre doentes com envolvimento da circulação anterior ou posterior. Todos os doentes com história progressiva de cefaleia tipo tensão (n=4) e enxaqueca (n=9) apresentaram-se com cefaleia aguda (100% vs 46,7% nos doentes sem antecedentes de cefaleia, p=0,002). Após o internamento, em 13 doentes (41,9%) - todos com clínica prévia de cefaleia aguda - surgiu uma cefaleia de novo ou diferente das habituais, na maioria com início insidioso (83,3%), <4 episódios por mês em 58,3% dos doentes, localização predominantemente frontal bilateral (66,7%) intensidade mediana de 7 em 10 (IQR=3,5) e acompanhadas de sintomas típicos de enxaqueca em 75% dos doentes.

**Conclusão:** A cefaleia pós-RCVS/PRES afeta a longo prazo mais de um terço dos doentes e mais de metade daqueles que se apresentam com cefaleia aguda, manifestando-se geralmente com um início progressivo, localização frontal bilateral, intensidade moderada-a-alta e acompanhada de sintomas típicos de enxaqueca.

## CO-018 PERSPETIVA DOS MÉDICOS DE MEDICINA GERAL E FAMILIAR SOBRE A CEFALÉIA POR USO EXCESSIVO DE MEDICAMENTOS

**Sofia Lopes**<sup>1</sup>, **Catarina Campos**<sup>2</sup>, **Luís Costa**<sup>3</sup>, **Gisela Carneiro**<sup>4</sup>, **Margarida Lopes**<sup>4</sup>, **Sara Varanda**<sup>4</sup>

1-Hospital de Braga-Serviço de neurologia; 2-Unidade de cuidados de saúde personalizados (UCSP) – Caminha; 3-ULSAM – Serviço de Neurologia; 4-Hospital de Braga – Serviço de Neurologia.

**Introdução:** A cefaleia por uso excessivo de medicamentos é uma das cefaleias secundárias mais frequentes, tendo sido previamente demonstrado que um insuficiente ensino pré-graduado desta entidade pode justificar, pelo menos em parte, a sua elevada prevalência.

**Objetivos:** Avaliar o nível de conhecimentos dos médicos internos e especialistas em Medicina Geral e Familiar (MGF) sobre cefaleia por uso excessivo de medicamentos, comparando os resultados com dados previamente apresentados em internos de formação geral.

**Metodologia:** Estudo transversal descritivo realizado entre maio e agosto de 2021, através da aplicação de um inquérito eletrónico pré-testado, anónimo, a dois grupos de médicos: 1-Internos de formação geral de três hospitais da região norte; 2-Internos/especialistas em MFG na ARS Norte. O questionário avaliou conhecimentos sobre tratamento preventivo/abortivo de cefaleias primárias e diagnóstico/tratamento da cefaleia por uso excessivo de medicamentos.

**Resultados:** Obtiveram-se respostas de 135 médicos (68-grupo 1 e 67- grupo 2, no qual 53% eram internos de MFG e 47% especialistas). A maioria avaliou o seu conhecimento sobre cefaleias como satisfatório. Contudo, 2/3 dos médicos de MGF consideraram estar indicado tratamento preventivo apenas quando os doentes apresentam mais de 8 dias de dor/mês (e mais de 15 dias no caso dos internos gerais). Mais de metade dos MGF não abordaram a cefaleia por uso excessivo de medicamentos durante o internato e 84%-grupo 1 e 66%-grupo 2 nunca observaram doentes com esta patologia, tendo a maioria errado questões relacionadas com os critérios de diagnóstico. Relativamente aos fármacos com maior risco de abuso, 72%-grupo 1 e 54%-grupo 2 selecionaram paracetamol/AINE em detrimento de triptanos/opioides. Consideraram que o tra-

tamento do abuso passa por suspender o fármaco (41%-grupo 1 e 30%-grupo2) e orientar para consulta de neurologia (13%-grupo1 e 17%-grupo2).

**Conclusão:** As lacunas no ensino pré-graduado identificadas previamente não são, na sua maioria, corrigidas na formação especializada em MGF.

## CO-019 FUNCTIONAL MOVEMENT DISORDERS IN THE CONTEXT OF THE COVID-19 PANDEMIC: THE REVIVAL OF CHARCOT'S EPOCH

**Manuel Machado**<sup>1</sup>, **Clement Tarrano**<sup>2,3</sup>, **Francine Mesrati**<sup>3</sup>, **Emmanuel Roze**<sup>2,3</sup>, **Marie Vidailhet**<sup>2,3</sup>, **Mickael Aubignat**<sup>3</sup>

1-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisbon, Portugal; 2-Sorbonne University, 75005 Paris, France; 3-Department of Neurology, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France.

**Introduction:** The spread of COVID-19, led most world governments to adopt suppression measures. In "epochs" in which the number of COVID-19 patients requiring hospitalization went beyond the capacity of the health system, the hospitals implemented measures such as reallocation of resources for COVID-19 patients, reducing the number of available beds for others pathologies. Movement disorders patients during this period experienced a gradually worsening. Functional movement disorders (FMD) patients often present sudden onset of symptoms with rapidly progression and are a common presentation in acute medical settings. Adverse events, anxiety or depression, such as those related with COVID-19, can be strong triggers for the development or aggravation of the disease. The aim of our work was to explore the number and characteristics of FMD as compared to others movement disorders patients.

**Methods:** Retrospective review of medical records of FMD that were admitted in the Movement Disorders unit Pitié-Salpêtrière University Hospital, in the COVID-19 pandemic period. We studied the kinetic of emergency referral of patients over the background of the burden on intensive care units (ICU) in France, within the same time window.

**Results:** Nineteen-patients presented FMD: mean age 47±15 years; 63.2% women. A combination of opisthotonos crisis, intense hyperkinetic movements and spasms of 4 limbs were observed. Had to stop working, 65% of patients. Interestingly, waves of hospitalization for FMD followed the epidemic epochs and peaks of hospitalization for COVID-19 in ICU.

**Discussion:** An increase of FMD was observed. FMD were in some patients similar to those observed in Charcot's era with Richey's drawings and photographs from the "Nouvelle Iconographie de La Salpêtrière". In this pandemic time the increase of FMD patients was a problem with 79% requiring fast hospitalization despite limited bed availability. This increase of FMD, could be seen as an additional "silent epidemic" besides the COVID-19 pandemic.

## CO-020 TELECONSULTA NA DOENÇA DE PARKINSON DURANTE A PANDEMIA A SARS-COV-2 – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

**Marta Magriço**<sup>1</sup>, **Miguel Serôdio**<sup>1</sup>, **Rita Ventura**<sup>1</sup>, **Paulo Bugalho**<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Centro de Estudos de Doenças Crónicas (CEDOC), Faculdade de Ciências Médicas | NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa.

**Introdução:** A utilização da telemedicina nas doenças do movimento, em particular na doença de Parkinson (DP), tem-se afirmado como uma alternativa válida à consulta presencial. Durante a pandemia a SARS-CoV-2, assistiu-se a uma utilização crescente da telemedicina com o intuito de mitigar o risco de contágio com a deslocação ao hospital.

**Objetivos:** Avaliar a opinião relativamente à teleconsulta nos doentes com DP durante a pandemia a SARS-CoV-2 e os fatores associados a manifestar satisfação com a realização da teleconsulta.

**Metodologia:** Foram incluídos doentes com o diagnóstico de DP seguidos no Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental que realizaram teleconsulta no período compreendido entre 03/2020-03/2021. Através de questionário aplicado por contacto telefónico foram avaliadas variáveis demográficas e a opinião dos doentes relativamente à teleconsulta. Utilizou-se o teste de Mann-Whitney U para variáveis contínuas e Teste Chi-Square para variáveis categóricas na avaliação dos fatores associados a manifestar satisfação com a teleconsulta.

**Resultados:** Foram incluídos 127 doentes, 111 responderam ao questionário (taxa de resposta de 87%), com uma média de idade de 75 anos (± 12), 62 (56%) do sexo feminino. A média de duração da doença foi de 10 anos (±6). 67% (n=74) reportaram estar satisfeitos com a teleconsulta e consideraram que o risco de transmissão de SARS-CoV-2 justificou a ausência de consulta presencial. Considerou que fez falta a realização de exame neurológico, 79% (n=88). Gostaria de continuar em regime de teleconsulta, 21% (n=23) e 39% (n=43) num regime combinado (teleconsulta/presencial). Na análise secundária doentes do sexo masculino ( $p<0,001$ ) e ativos profissionalmente ( $p<0,001$ ) parecem associar-se a uma satisfação com a teleconsulta.

**Conclusão:** O nosso estudo retrata uma elevada satisfação por parte dos doentes com DP na utilização da teleconsulta o que em situações que condicionem a deslocação ao hospital, como a pandemia a SARS-CoV-2, pode revelar-se uma importante alternativa à consulta presencial.

## CO-021 PROGNÓSTICO A LONGO PRAZO DA DOENÇA DE PARKINSON (DP) SUBMETIDA A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: SOBREVIDA E MARCADORES DE INCAPACIDADE A 8 ANOS.

**Raquel Barbosa**<sup>1,2</sup>, **Leonor Correia Guedes**<sup>3,4,5</sup>, **Patricia Pita Lobo**<sup>3,5</sup>, **Ana Castro Caldas**<sup>5,6</sup>, **Margherita Fabbri**<sup>5,7</sup>, **Maria Begoña Cattoni**<sup>8</sup>, **Herculano Carvalho**<sup>9</sup>, **Luisa Albuquerque**<sup>3,9</sup>, **Sofia Reimão**<sup>4,5,10</sup>, **A. Gonçalves Ferreira**<sup>4,8</sup>, **Joaquim J Ferreira**<sup>5,6,11</sup>, **Mario Miguel Rosa**<sup>3,5,11</sup>, **Miguel Coelho**<sup>5</sup>

1-CEDOC – NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 2-Hospital Egas Moniz, CHLO; 3-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 5-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; 6-CNS-Campus Neurológico Senior, Torres Vedras; 7-Toulouse, France; 8-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 9-Laboratório de Estudos da Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 10-Departamento de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 11-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

**Introdução:** Existem poucos dados sobre a frequência de marcadores de incapacidade e a sobrevida dos doentes com



doença de Parkinson (DP) submetidos a cirurgia de estimulação cerebral profunda (ECP).

**Objectivos:** Avaliar a sobrevida e a frequência de marcadores de incapacidade (quedas, freezing, demência, alucinações e institucionalização) numa coorte de DP operada após 8 anos de seguimento.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos processos clínicos desde a baseline até 8 anos após a cirurgia (ou morte) dos doentes intervencionados entre 2006-2012.

**Resultados:** 109 dos 255 doentes operados desde 2006 têm seguimento de 8 anos. Médias da idade e da duração de doença à cirurgia foram de  $61,3 \pm 7,5$  e  $13,8 \pm 5,5$  anos respectivamente, e resposta média no teste de levodopa de  $57,6 \pm 13,5\%$ . Dezassete doentes (16%) morreram. Mortalidade associou-se à UPDRS II OFF (HR 1,02,  $p=0,003$ ) e ON (HR 0,83,  $p=0,045$ ). A frequência de quedas foi 73%, freezing 47%, demência 34%, alucinações 32% e institucionalização 7%. Idade à cirurgia (HR1,98,  $p<0,001$ ), defeito cognitivo ligeiro (HR 63,85,  $p=0,003$ ) e equivalentes diários de levodopa (HR 0,99,  $p=0,001$ ) foram preditores de quedas; idade à cirurgia (HR 1,18,  $p=0,023$ ), UPDRS II OFF (HR 1,02,  $p=0,001$ ) e ON (HR 0,84,  $p=0,039$ ) predisseram freezing; UPDRS II OFF (HR 1,04  $p<0,001$ ) associou-se a alucinações; UPDRS II OFF (HR 1,03,  $p<0,001$ ) e ON (HR 0,81,  $p=0,042$ ) a demência; e idade à cirurgia (HR 1,19,  $p=0,012$ ), UPDRS II OFF (HR 1,02,  $p<0,001$ ) e ON (HR 0,82,  $p=0,008$ ) a institucionalização.

**Discussão:** A mortalidade e institucionalização foram baixas. Os marcadores de incapacidade axiais foram mais frequentes que os cognitivos. A idade à cirurgia e incapacidade motora nas actividades da vida diária são os principais preditores.

## CO-022 NECROSE ESTRIATAL BILATERAL: A HETEROGENEIDADE DE DIAGNÓSTICOS

Joana Fonte<sup>1</sup>, Catarina Pinto<sup>2</sup>, Sónia Figueiroa<sup>3</sup>, Inês Carrilho<sup>3</sup>, Cristina Garrido<sup>3</sup>, Célia Nogueira<sup>4</sup>, Laura Vilarinho<sup>4</sup>, Ana Filipa Brandão<sup>5</sup>, João Parente Freixo<sup>5</sup>, Jorge Oliveira<sup>5</sup>, Teresa Temudo<sup>3</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde, Doutor Ricardo Jorge, Porto; 5-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto, Porto.

**Introdução:** Necrose estriatal bilateral (BSN) é uma síndrome neurológica rara que afeta o neoestriado. Fenotipicamente a doença do movimento domina o quadro clínico. A BSN, classicamente relacionada com patologia mitocondrial, pode ser identificada num grupo heterogéneo de doenças neurológicas. O espectro etiológico e as fronteiras nosográficas da BSN têm vindo a expandir-se.

**Objetivos:** Caracterização de um grupo de doentes com evidência imagiológica de BSN.

**Metodologia:** Selecionamos os doentes com BSN seguidos em consulta de Movimento e/ou de Neuropediatria, procedemos à revisão dos processos clínicos (diagnóstico, características clínicas, genéticas, neuroradiológicas e neuropatológicas) e apresentamos os resultados desta análise.

**Resultados:** Foram identificados 26 doentes (idade média  $30,9 \pm 14,9$  anos, 18 do sexo feminino), com evidência de BSN na neuroimagem. Em 15/26 doentes o início foi insidioso e em 11 agudo/subagudo. A distonia foi a manifestação neurológica mais comum (21/26) e frequentemente associada a atraso

do desenvolvimento psicomotor, parkinsonismo, síndrome cerebeloso e/ou piramidal. Os diagnósticos identificados foram: i) citopatia mitocondrial (9/26)- 8 síndrome de Leigh (SL) e 1 síndrome de MELAS; ii) doença de Wilson (DW) (9/26); iii) anóxia cerebral (3/26); iv) acidúria orgânica (2/26); v) doença dos gânglios da base responsiva à biotina-tiamina (BTBBD) (1/26); vi) pós-infeciosa (1/26); e vii) síndrome de Aicardi-Goutières (1/26). Foram identificadas variantes patogénicas nos doentes em que a BSN tinha por base uma doença hereditária, exceto 2/8 doentes com SL, cuja confirmação foi anatomopatológica.

**Conclusão:** A descrição dos diagnósticos e a caracterização clínica, genética, radiológica e, quando possível, patológica, permitiu no âmbito deste trabalho realizar uma atualização sobre os diagnósticos diferenciais a considerar nos doentes com BSN. A identificação, na nossa série, de doenças tais como a BTBBD e a DW, vem reforçar a necessidade da rápida exclusão das patologias potencialmente tratáveis. A obtenção de um diagnóstico preciso tem, ainda, importantes implicações em termos de prognóstico e aconselhamento genético.

## CO-023 HORIZONTAL SACCADE PROPERTIES AS A POTENTIAL EVOLUTIONARY AND DISTINCTIVE FEATURE BETWEEN PARKINSON'S DISEASE WITH AND WITHOUT REM SLEEP BEHAVIOR DISORDER

José Rosa<sup>1</sup>, Sophie Rivaud-Pechoux<sup>2</sup>, Isabelle Arnulf<sup>2,3</sup>, Claire Ewenczyk<sup>2,4</sup>, Stéphane LeHéricy<sup>2,5</sup>, Pierre Pouget<sup>2</sup>, Marie Vidailhet<sup>2,4</sup>

1-Department of Neurology – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central (Lisbon Portugal); 2-Sorbonne Université, Institut du Cerveau – Paris Brain Institute – ICM, INSERM, CNRS, Paris, France; 3-Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Sleep Disorders Unit, Paris, France; 4-Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Department of Neurology, Paris, France; 5-Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Department of Neuroradiology, Paris, France.

**Introduction:** Patients with Parkinson's disease (PD) show distinctive motor and nonmotor features, whether they have or not comorbid rapid eye movement sleep behavior disorder (RBD).

**Objectives:** We aimed to analyze pro-saccades in PD patients with vs. without RBD to assess possible distinctive oculomotor features.

**Methods:** Analysis of data from patients with the diagnosis of idiopathic PD with and without RBD who took part in a prospective study investigating markers of disease progression (Nucleipark project, conducted at the Pitié-Salpêtrière Hospital - Paris, France). Ocular movements recording was performed at the time of inclusion in the study (V0) and two other occasions within an interval of two years (V2 and V4).

**Results:** Our sample consisted of 19 (59%) PD patients without RBD and 13 (41%) PD patients with RBD. There were no gender nor age differences between the two groups. Patients with PD and RBD had longer horizontal saccade latencies than those without RBD from the first visit, that did not change over years (right latency  $238.46 \pm 68.35$  ms at V0 vs.  $237.85 \pm 38.30$  ms at V4,  $P=0.092$ ; left latency  $217.00 \pm 56.00$  ms at V0 vs.  $234.85 \pm 48.63$  at V4,  $P=0.232$ ). In PD patients without RBD, horizontal saccade latencies were initially shorter but lengthened over years (right latency  $211.58 \pm 35.84$  ms at V0 vs.  $241.89 \pm 48.04$  ms at V4,  $P=0.016$ ; left latency  $204.37 \pm 39.92$  ms at V0 vs.  $225.00 \pm 66.00$  at V4,  $P=0.018$ ). There was also a significant difference in leftward saccade gain, which was lower after four years ( $p=0.011$ ). Verti-

cal saccade latencies and gains showed the same evolution over time in PD patients with and without RBD.

**Conclusion:** Our data suggest that global horizontal saccade latencies may be used as an evolutionary feature to distinguish PD patients with and without RBD. Further studies are needed to clarify these findings.

## CO-024 SÍNDROME MALIGNO DOS NEUROLÉPTICOS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

**Inês Carvalho**<sup>1</sup>, **Guilherme Camões**<sup>3</sup>, **Brigite Wildenberg**<sup>2</sup>, **Fradique Moreira**<sup>1</sup>, **Ana Morgadinho**<sup>1</sup>, **Nuno Madeira**<sup>2</sup>, **Diana Ferreira**<sup>3</sup>, **Anabela Matos**<sup>1</sup>

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

**Introdução:** O Síndrome Maligno dos Neurolépticos (SMN) é uma reação adversa rara e idiossincrática, mas potencialmente fatal, à exposição a antagonistas dopaminérgicos. Os sintomas incluem alteração do estado mental, febre, rigidez e disfunção autonómica, desenvolvendo-se rapidamente em horas a dias.

**Objetivos:** Caracterizar a população de doentes com diagnóstico de SMN internados num hospital central universitário.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo de uma população de doentes internados com diagnóstico de SMN entre 2008 e 2019.

**Resultados:** Foram incluídos 17 doentes com diagnóstico clínico de SMN, com idade média de  $57,06 \pm 3,0$  [29-78] anos, a maioria (64,7%) homens. Os principais diagnósticos que motivaram a introdução de neurolépticos foram, por ordem decrescente: esquizofrenia, depressão e perturbação do desenvolvimento intelectual. Quase todos (n=16) os doentes estavam medicados com antipsicóticos no momento do diagnóstico, a maioria (n=11) com antipsicóticos típicos ou com mais do que um antipsicótico (n=10).

Os sintomas identificados foram: alteração do estado mental (n=17), hipertermia (n=14), elevação da creatina quinase (n=12), rigidez (n=11) e labilidade autonómica (n= 8).

No entanto, somente 52,9% (n=9) cumpriam os critérios *International Consensus Diagnostic Criteria for Neuroleptic Malignant Syndrome*. As abordagens terapêuticas utilizadas no serviço de urgência foram: tratamento de suporte, benzodiazepinas (n=10), agonista dopaminérgico (n=4) e dantroleno (n=3). A maioria dos doentes (n=12) foi internada em enfermaria convencional; dos restantes, três foram internados na Medicina Intensiva e dois na Unidade de Cuidados Intermédios. Dois doentes faleceram. Os antipsicóticos foram reintroduzidos em 13 doentes, na maioria durante o internamento.

**Conclusão:** A SMN é uma emergência médica pelo que identificar os doentes em risco e manter um elevado índice de suspeição é essencial para um diagnóstico precoce e tratamento atempado e adequado. A SMN é um desafio diagnóstico, sendo a sua gestão terapêutica complexa e exigindo uma abordagem multidisciplinar.

## CO-025 CASUÍSTICA DA CONSULTA DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES DO HOSPITAL PEDIÁTRICO DE COIMBRA

**Rita Machado**<sup>1</sup>, **Joana A. Ribeiro**<sup>2</sup>, **Vera A. Ribeiro**<sup>2</sup>, **Henriqueta Araújo**<sup>2</sup>, **Carmen Costa**<sup>2</sup>, **Isabel Fineza**<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospitalar Pediátrico do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** Os estudos de prevalência das doenças neuromusculares(DNM) como um grande grupo são raros, especialmente quando direcionados para a idade pediátrica.

**Objetivos:** Identificar os doentes neuromusculares seguidos na consulta de DNM de um Hospital Pediátrico e definir o tipo de patologia. Secundariamente, determinar a sua prevalência pontual na população pediátrica da zona centro, e compreender a capacidade de identificação molecular nestes doentes.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo através da consulta de bases de dados e processos clínicos da consulta de DNM, num período de aproximadamente 20 anos(1998-2020). Registaram-se variáveis demográficas, clínicas e diagnósticos moleculares. Recorreu-se a métodos de estatística descritiva.

**Resultados:** Foram acompanhados 330 doentes: 221(67%) com miopatia, 53(16,1%) com neuropatia, 45(13,6%) com patologia do neurónio motor e 12(3,6%) da junção neuromuscular. As distrofinopatias representaram 44.9%(n=84) das miopatias e incluíram 75 doentes com Distrofia Muscular de Duchenne e 7 com Becker. Encontrámos 49 distrofias musculares das cinturas, a maioria gama-sarcoglicanopatias(n=26). A Distrofia facio-escapulo-umeral foi diagnosticada em 10 doentes, distrofia muscular congénita em 29, Distrofia miotónica tipo 1 em 21, e miopatia congénita em 23. Oito doentes tinham síndrome miasténico congénito e 4 Miastenia gravis. Dos 45 doentes com neuropatias hereditárias, 27(59.1%) tinham identificação molecular-61.5% destes com alterações no gene *PMP22*. Seis doentes apresentaram polineuropatias inflamatórias. 42 doentes tinham atrofia muscular espinhal(AME), destacando-se 30 com AME-5q. Em 2020, a prevalência pontual estimada das DNM em idade pediátrica na zona centro foi de 37/10.000 habitantes. As DNM hereditárias constituem a maioria dos doentes observados-nesta amostra, conseguiu-se um diagnóstico molecular definitivo em 190 doentes(59,4%).

**Conclusão:** As miopatias foram o grupo mais prevalente, com as distrofinopatias a representar 25% de todas as DNM. A prevalência estimada foi relativamente semelhante ao único estudo epidemiológico previamente publicado em idade pediátrica em Portugal. Obtivemos uma taxa importante de identificação molecular, reflexo dos avanços na investigação genética nesta área.

## CO-026 IMUNOSUPRESSÃO NA MIASTENIA GRAVIS – MOTIVOS DE DESCONTINUAÇÃO E MUDANÇA DE TERAPÊUTICAS INICIAIS

**Maria Coutinho**<sup>1</sup>, **Patrícia Faustino**<sup>1</sup>, **Marisa Brum**<sup>1</sup>, **Luisa Medeiros**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** A Miastenia Gravis (MG) é o paradigma da doença auto-imune afectando a transmissão neuromuscular, a nível da membrana pós-sináptica. Para além de terapêutica sintomática, corticoterapia e eventualmente timentomia, uma proporção importante dos doentes necessita de outras terapêuticas imunossupressoras no decurso da doença. Destas, tradicionalmente é dada primazia a azatioprina, contudo carece-se de evidência robusta que sustente a preferência da terapêutica inicial.

**Objetivos:** Explorar a terapêutica imunossupressora dos doentes da consulta de Doenças Neuromusculares do CHULC e os motivos de descontinuação e *switch* terapêutico.

**Metodologias:** Estudo retrospectivo unicêntrico incluindo doentes seguidos no CHULC por MG sob imunossupressão entre 06/2016-06/2021. Colhidos características demográficas, dados clínicos e terapêuticas realizadas.

**Resultados:** Incluídos 25 doentes, 68,0% mulheres, idade 64 anos, 15,2 anos de doença (média). MG maioritariamente generalizada (84,0%) com anticorpos anti-receptores da acetilcolina,

68,0%, e Anti-MuSK, 12,0%. Terapêutica inicial com azatioprina (n=18), micofenolato de mofetil (MMF) (n=5), rituximab (n=1) e metotrexato (n=1). Suspendeu-se azatioprina em 17 doentes: por estabilidade clínica (35,3%), ineficácia (23,5%) após média de 43 meses, ou efeitos adversos (41,2%), mais frequentemente toxicidade gástrica ou hepática. Destes doentes, quatro alteraram o imunossupressor para MMF, um para rituximab, e dois outros aguardam início de rituximab. Os doentes com terapêutica inicial com MMF ou rituximab mantêm-se sob estas terapêuticas, sem necessidade de *switch*. A doente sob metotrexato fez *switch* para azatioprina por anemia grave.

**Conclusão:** Persiste a discussão relativamente à escolha terapêutica inicial na MG. A azatioprina continua a ser a primeira linha na maioria dos casos, como também verificámos na presente amostra. Da nossa avaliação, a azatioprina e o metotrexato foram frequentemente descontinuados por intolerância ou ineficácia. Contrariamente, nos doentes inicialmente medicados com MMF ou rituximab não houve necessidade de descontinuação ou *switch*, sugerindo um benefício destes fármacos. Uma abordagem mais *early switch/early treatment* deverá ser avaliada em estudos futuros.

## CO-027 CUSTO E CARGA DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL EM PORTUGAL

João Costa<sup>1</sup>, Teresa Coelho<sup>2</sup>, Teresa Moreno<sup>3</sup>, Luís Negrão<sup>4</sup>, Joana Ribeiro<sup>4</sup>, Manuela Santos<sup>5</sup>, Miguel Oliveira Santos<sup>6</sup>, José Pedro Vieira<sup>7</sup>, Edgar Pinheiro<sup>1</sup>, Rita Guerreiro<sup>1</sup>, Luís Silva Miguel<sup>1</sup>, Margarida Borges<sup>8</sup>

1-Centro de Estudos de Medicina Baseada na Evidência, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Unidade Clínica de Paramiloidose, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal; 3-Unidade de Neuropediatria, Hospital de Santa Maria (Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte), Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal; 6-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria (Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte), Lisboa, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia (Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central), Lisboa, Portugal; 8-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença genética heterogénea, habitualmente caracterizada por 3 fenótipos principais (tipo I, II e III) com diferentes graus de gravidade. Neste estudo pretendemos estimar os custos e a carga da AME em Portugal Continental, no ano de 2019.

**Material e Métodos:** A estimação dos custos e da carga associados à AME foi realizada para os três fenótipos, na ótica da prevalência. A carga da doença foi medida pelos anos de vida ajustados pela incapacidade (DALY - *disability-adjusted life years*). Os custos foram estimados adotando a perspetiva global da sociedade. As principais fontes de informação foram a Base de Dados de Morbilidade Hospitalar, os contratos programa, dados de consumo e preço de medicamentos, e a opinião de um painel de 7 Peritos.

**Resultados e Discussão:** A prevalência da AME foi estimada em 147 doentes (18 tipo I, 46 tipo II e 83 tipo III). Atribuíram-se 6 óbitos à AME que geraram 345 anos de vida perdidos por morte prematura, 75% imputáveis à AME tipo II e III. Estima-se que se tenham perdido 403 DALY (86% por mortalidade prematura; 14% por incapacidade). Em termos individuais, a carga é significativa (perda de 2,7 DALY/doente; 5,4 DALY/doente tipo I e 2,4 DALY/doente tipo II/III). Os custos médicos totalizaram 16,6 milhões € (15,0 milhões € custos diretos; 1,6 milhões €

custos indiretos). Os custos de produtividade estimaram-se em 194 mil €. Os custos totais foram de 16,8 milhões €, representando um custo anual médio por doente de 114 mil € (395 mil € tipo I; 93 mil € tipo II; 65 mil € tipo III).

**Conclusão:** A AME tem um relevante impacto socioeconómico, não obstante a baixa prevalência, documentando a necessidade do envolvimento de todos na definição de políticas de saúde nacionais sobre a abordagem da AME.

## CO-028 INCIDÊNCIA DA SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ DURANTE A PANDEMIA POR SARS-COV-2 - ESTUDO RETROSPECTIVO MULTICÊNTRICO

Joana Vítor<sup>\*1</sup>, Joana Moniz Dionísio<sup>\*2</sup>, Catarina Campos<sup>3</sup>, Miguel Oliveira Santos<sup>3</sup>, Simão Cruz<sup>2</sup>, Juliana Castelo<sup>1</sup>, José Castro<sup>3</sup>, Isabel Castro<sup>3</sup>, Mariana Santos<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>, Mamede De Carvalho<sup>3</sup>, Isabel Conceição<sup>3</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo; 2-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; \* Partilha primeira-autoria.

**Introdução:** A Síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma doença inflamatória do sistema nervoso periférico, com incidência de 1-2 casos/100 000 habitantes/ano. Atualmente, desconhece-se o efeito da infeção por SARS-CoV-2 e da vacina na sua incidência.

**Objetivos:** Estimar a incidência de SGB pós-infecciosa e pós-vacinal associadas ao SARS-CoV-2.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, multicêntrico, incluindo doentes com idade superior a 18 anos, com o diagnóstico definitivo de SGB (*Brighton Collaboration Diagnostic Criteria*) entre 1-4 semanas após infeção/vacinação, durante o período de pandemia (PP) de SARS-CoV-2 (março de 2020 – fevereiro de 2021). Os dados serão comparados com os do período homólogo pré-pandemia (PPP: março de 2019 – fevereiro de 2020) e com o período da vacinação generalizada (PGV: março de 2021 – agosto de 2021).

**Resultados:** No PPP, foram identificados 18 doentes (idade média 57±21 anos, 56% homens), 72% com polineuropatia desmielinizante inflamatória aguda (AIDP). A incidência de SGB foi estimada em 1,4 casos/100 000 habitantes/ano. No PP, foram identificados 11 doentes (idade média 52±15 anos; 67% homens), 77% com AIDP, estimando-se a incidência de SGB em 0,85 casos/100 000 habitantes/ano (decrésimo de 39%). Neste último grupo foi identificada infeção prévia em 27% dos doentes. No PGV, foram diagnosticados 10 doentes com SGB (idade média 57±16 anos; 70% homens), 4 com AIDP, 4 com neuropatia axonal motora e 2 com neuropatia axonal sensitivo-motora. Destes, 6 doentes desenvolveram SGB após vacinação, estimando-se uma incidência de 1,56 casos/100 000 habitantes/ano (aumento de 11%, relativamente ao PPP).

**Conclusão:** Apresentamos o primeiro estudo multicêntrico português que avalia a incidência de SGB durante a pandemia por SARS-CoV-2, verificando-se uma ligeira diminuição do número de casos, eventualmente influenciado pelas medidas higiénicas em vigor. Apurou-se um ligeiro aumento no número de SGB associados à vacinação, cujo significado é incerto. São necessários estudos prospetivos mais robustos para melhor caracterizar esta possível relação.

## CO-029 BIÓPSIA MUSCULAR E CORRELAÇÃO COM ELECTROMIOGRAFIA: EXPERIÊNCIA DE 10 ANOS NUM CENTRO TERCIÁRIO

Fábio Gomes<sup>1</sup>, Luísa Brites<sup>2</sup>, Luciano Almendra<sup>3</sup>, Olinda Rebelo<sup>4</sup>, Argemiro Geraldo<sup>3</sup>, Anabela Matos<sup>3</sup>, Luís Negrão<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Departamento de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** Os estudos electromiográficos e a biópsia muscular continuam a ter um papel preponderante no diagnóstico das doenças neuromusculares. No entanto, existem poucos estudos que explorem a correlação entre os achados destas duas técnicas.

**Objectivo:** Avaliar a relação entre os achados electromiográficos e os achados histopatológicos de biópsias musculares realizada nos últimos 10 anos.

**Métodos:** Estudo observacional, retrospectivo e descritivo que inclui utentes, com mais de 18 anos, que realizaram biópsia muscular entre janeiro de 2010 e julho de 2021, no CHUC. Foram colhidos dados demográficos, clínicos, laboratoriais, electromiográficos e histológicos. Apenas foram considerados utentes com a informação completa. Os achados histopatológicos foram divididos em 10 categorias e procedeu-se à sua correlação estatística com 5 parâmetros do estudo electromiográfico, utilizando o teste de Kendall-tau. A análise estatística foi realizada utilizando SPSS® v21 e o valor de  $p < 0.05$  foi considerado estatisticamente significativo.

**Resultados:** De um total de 273 utentes com biópsias musculares realizadas no CHUC, cumpriam critérios de inclusão 104 utentes (55,8% do sexo feminino). A correlação entre os achados neurofisiológicos e histológicos permitiu verificar relações estatisticamente significativas entre: recrutamento precoce e a presença de fibras atroficas, fibras em necrose, fibras em regeneração e com infiltrado inflamatório; atividade espontânea e a existência de fibras em necrose, fibras em regeneração e com infiltrado inflamatório; a polifasia e a presença de fibras atroficas; os potenciais com duração diminuída e a existência de fibras em necrose, fibras em regeneração e a presença de infiltrado inflamatório. Não encontramos correlações significativas com potenciais de duração aumentada.

**Conclusão:** A verificação de uma correlação significativa entre determinados parâmetros do EMG e os achados histopatológicos pode contribuir para uma melhor interpretação dos estudos electromiográficos em utentes com doenças neuromusculares. No entanto, estudos mais aprofundados serão necessários para se obterem conclusões mais robustas.

## CO-030 IS DYSPHAGIA A PREDICTIVE FACTOR FOR SURVIVAL IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS PATIENTS WITH SEVERE RESPIRATORY FAILURE?

Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>, Marta Gromicho<sup>2</sup>, Susana Pinto<sup>2</sup>, Michael Swash<sup>2,3</sup>, Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

1-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal.; 2-Institute of Physiology, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal.; 3-Departments of Neurology and Neuroscience, Barts and the London School of Medicine, Queen Mary University of London.

**Introduction:** Percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG) is currently the technique of choice for enteral nutrition when ALS patients are affected with dysphagia. But it's unknown if PEG prolongs survival in patients with dysphagia and severe respiratory impairment.

**Objectives:** To investigate if mild or moderate dysphagia is a predictive factor for survival in ALS patients on continuous non-invasive ventilation (NIV).

**Methods:** We analyzed retrospectively our database of ALS patients followed from January 1995-May 2021. Seventy-four ALS patients using NIV>22 hours/day were selected, with mild to moderate dysphagia. Patients were grouped according to question 3 of ALSFRS-R (swallowing): group 1, score=4; group 2 (score 2/3). Cox proportional hazards regression model with a backward stepwise method was used to identify factors affecting survival. A p-value of <0.05 was considered as statistically significant.

**Results:** We excluded 3 patients who decided to undergo PEG in spite of mild to moderate dysphagia. From 71 ALS patients, 55 (77.5%) were male, median onset age was 61 (1<sup>st</sup>-3<sup>rd</sup> IQR, 54-69) and the median disease duration was 12 months (1<sup>st</sup>-3<sup>rd</sup> IQR, 6.7-17.2). Spinal-onset was observed in 51 (71.8%), respiratory in 13, (18.3%). Axial onset (7, 9.9%) was less common. The median ALSFRS-R score was 39 (1<sup>st</sup>-3<sup>rd</sup> IQR, 34.5-44) at diagnosis. Median total survival was 38.5 months (1<sup>st</sup>-3<sup>rd</sup> IQR, 20.2-61.9). Twenty-nine patients (40.8%) had some degree of dysphagia at the time of NIV>22h/day. The hazard of death in these patients was significantly influenced by two predictors, disease duration ( $p < 0.0001$ ) and ALSFRS-R progression rate ( $p = 0.0008$ ) at the time of NIV>22h/day. No other significant predictive factor for survival was found ( $p > 0.05$ ), including dysphagia, gender, age, and onset-form.

**Conclusion:** Dysphagia alone was not a predictor for survival in patients dependent on NIV. Our findings are relevant for giving well-supported information to patients and caregivers when discussing PEG for alleviating fatigue in these patients.

## CO-031 AS NEUROPATIAS ÓPTICAS EM IDADE PEDIÁTRICA – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Elisa Martins Silva<sup>1,4</sup>, Diogo Marques<sup>2,4</sup>, Inês Belo<sup>3,4</sup>, Joana Ribeiro<sup>3,4</sup>, Maria José Fonseca<sup>4</sup>, José Paulo Monteiro<sup>4</sup>, João Nuno Carvalho<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria, Leiria; 4-Unidade de Neuropediatria – Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**Introdução:** Na idade pediátrica, a doença do nervo óptico, caracteriza-se por heterogeneidade clínica e etiológica, com relevância para causas infecciosas, genéticas, neoplásicas e inflamatórias. No diagnóstico da neuropatia óptica (NO), para além do exame neuro-oftalmológico, é essencial uma boa caracterização das alterações neurológicas e sistémicas associadas. Preconiza-se uma abordagem multidisciplinar, apoiada pelas técnicas de neuro-oftalmologia e neurorradiologia.

**Métodos:** Estudo retrospectivo descritivo dos casos de NO seguidos entre 2003 e junho de 2021 na consulta de Neuropediatria.

**Resultados:** Incluídos oito doentes com suspeita de NO provenientes da Urgência (2), consulta de Oftalmologia (1) e de outras especialidades (5). Houve predominio do sexo feminino (6) e a mediana de idade de apresentação foi 7,5 anos (entre o



primeiro ano de vida e os 11 anos).

Houve o mesmo número de apresentações agudas/subagudas e crônicas.

A NO foi unilateral em metade dos casos, implicou perda visual grave em seis (75%) e, naqueles cuja fundoscopia estava especificada, verificou-se edema do disco (2/7), palidez do disco (4/7) ou ausência de alteração (1/7). Apenas dois doentes apresentaram melhoria clínica.

Das suspeitas de NO bilateral com atrofia óptica (4), duas tinham causa genética provável (doença mitocondrial e paraplegia espástica tipo 7), uma causa infecciosa (infecção intrauterina presumível) e uma natureza neoplásica (glioma óptico bilateral no contexto de neurofibromatose tipo 1).

Os casos de NO unilateral (4) distribuíram-se em dois de causa infecciosa (neurobrucelose; paquimeningite hipertrófica associada a *Mycobacterium lentiflavum*), um de natureza inflamatória (doença anti-MOG) e um isquémico (por vasculopatia associada a drepanocitose).

**Conclusão:** Esta coorte destaca a heterogeneidade etiológica da neuropatia óptica em idade pediátrica. Destaca-se a gravidade na apresentação e a evolução desfavorável da maioria dos casos. Para além da etiologia inflamatória e isquémica, em idade pediátrica é particularmente importante o reconhecimento desta complicação como apresentação ou no curso de várias doenças genéticas e infecciosas.

## CO-032 EPILEPSIAS OCCIPITAIS GENÉTICAS EM IDADE PEDIÁTRICA – CASUÍSTICA DO HOSPITAL PEDIÁTRICO DE COIMBRA

**Inês Gomes<sup>2</sup>, Francisca Cardoso<sup>3</sup>, Joana Amaral<sup>1</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>1</sup>, Carmen Costa<sup>1</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>1</sup>, Isabel Fineza<sup>1</sup>, Cristina Pereira<sup>1</sup>, Conceição Robalo<sup>1</sup>**

1-Consulta de Neuropediatria/Epilepsia do Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria.

**Introdução:** As epilepsias occipitais genéticas (EOG) de início em idade pediátrica pertencem, habitualmente, ao grupo das epilepsias focais autolimitadas da infância, caracterizando-se pelo seu prognóstico favorável. Definem-se dois síndromes: 1-início precoce, crises noturnas prolongadas com disautonomia e vômito ictal (Síndrome de Panayiotopoulos - SP); 2-início tardio, crises diurnas breves com alterações visuais (Epilepsia de Gastaut - EG).

**Objetivos:** Caracterizar a população de doentes com EOG do Serviço de Neuropediatria do Hospital Pediátrico de Coimbra (HPC).

**Métodos:** Estudo retrospectivo, incluindo doentes seguidos na Consulta de Neuropediatria do HPC, nos últimos 10 anos, com o diagnóstico de EOG. Foram excluídos os casos de epilepsia sintomática/estrutural. Recolhidos dados demográficos e clínicos, incluindo idade de início, manifestações clínicas, padrão eletroencefalográfico e curso da doença.

**Resultados:** Incluídos 45 doentes, 51,1% do sexo feminino, com idade de início da doença média de 5,8±3,65 anos. Os diagnósticos encontrados foram SP (n=30), EG (n=7), SP+EG (n=6), Epilepsia occipital fotossensível (n=1) e Epilepsia occipital não sindrômica (n=1). As manifestações clínicas mais frequentes foram: alteração do estado de consciência (75,6%) e sintomas gastrointestinais (53,3%); 29 (64,4%) doentes tiveram pelo menos uma crise com generalização. Necessidade de terapêutica anti-epiléptica em 71,1% (n=32) dos casos. Objetivada remissão em 60% (n=27) dos doentes, em média aos 7,0±2,43 anos, sendo que

atualmente 13 mantêm seguimento em consulta. Três doentes evoluíram para outros tipos de epilepsia. Realizada avaliação formal do neurodesenvolvimento e/ou cognitiva em 64,4% (n=29) dos doentes, registando-se alterações em 11 (37,9%).

**Conclusão:** As EOG de início em idade pediátrica são frequentes e exigem um elevado índice de suspeição, quer pela sobreposição de sintomas entre os dois síndromes, quer pela semelhança clínica com outras patologias, usuais nestas idades. A evidência clínica defende um padrão de suscetibilidade na origem das crises que é dependente da idade e do estadió de desenvolvimento em que a criança se encontra.

## CO-033 GO WITH THE FLOW: CORTICAL FUNCTIONAL CONNECTIVITY IN READING EPILEPSY

**Daniel Filipe Borges<sup>1</sup>, Filipe Correia<sup>2</sup>, Alberto Leal<sup>3</sup>**

1-Instituto Politécnico de Coimbra-Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra (IPC-ESTeSC) II Programa Doutoral em Neurociências-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP); 2-Unidade Local de Saúde de Matosinhos-Hospital Pedro Hispano (ULSM-HPH); 3-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa-Hospital Júlio de Matos (CHL-HJM).

**Introduction:** Reading is a complex cognitive process including visual analysis, memory functions, grapheme-to-phoneme conversion, followed by articulation and acoustic monitoring. The recruitment of a 'critical mass' of language-related areas, with synchronization and subsequent spreading of excitation in response to the epileptogenic stimulus, precipitates a clinical seizure in reading epilepsy (RE). Consequently, primary RE is considered a reflex epilepsy syndrome without stating whether it is focal or generalized. The mechanism by which supposedly 'generalized' discharges result in the bilateral or unilateral expression of clinical symptoms remains controversial. The cortical and subcortical areas involved may represent both hyperexcitable cortex and constitute part of the normal reading network, as in the automatic recognition of words from letter strings, in the Visual Word Form Area (VWFA).

**Case Description:** A 58-year-old man presented three self-limited episodes of tonic-clonic seizures in the adolescence. At the age of 38 began with myoclonic jerks of the masticatory and perioral muscles while reading aloud and/or silent reading, without, nowadays, full seizure control. Electroencephalographic studies consistently demonstrated left-hemispheric multifocal spikes or generalized discharges with seizures being triggered by reading. MRI exhibited periventricular gliotic foci. To assess its focal or generalized character, as well as its neuroanatomical substrate, we've employed a functional connectivity pipeline of procedures based in the averaged time course of the ICA (*independent component analysis*) constituents with the largest contribution to the spike of five dissimilar classes.

**Conclusion:** The present case of reading epilepsy with multifocal, predominantly frontal lobe activity, seems to have the source of epileptic activity near the localization of the VWFA. Its propagation throughout the physiological networks appears to be an uncharted aspect with clinical significance. This novel analysis of the dynamics of epileptic activity with functional connectivity tools leads to advanced explanatory models for focal epilepsies, via integrating neurophysiological and behavioural data.

## CO-034 AVALIAÇÃO DO CONHECIMENTO DAS MULHERES COM EPILEPSIA EM IDADE FÉRTIL SOBRE O IMPACTO DA DOENÇA NA CONTRACEÇÃO, GRAVIDEZ E AMAMENTAÇÃO

Pedro Lopes Das Neves<sup>1</sup>, Beatriz Madureira<sup>1</sup>, Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>, Rita Pinheiro<sup>1</sup>, Sofia Delgado<sup>1</sup>, Duarte Carapinha<sup>1</sup>, André Rego<sup>1</sup>, António Martins<sup>1</sup>, João Peres<sup>1</sup>, Raquel Tojal<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal.

**Introdução:** A interação dos fármacos antiepiléticos (FAEs) com os métodos contraceptivos e a sua teratogenicidade, o planeamento e complicações da gravidez, e a promoção da amamentação são aspetos importantes na prestação de cuidados neurológicos às mulheres com epilepsia em idade fértil (MCEIFs). O conhecimento das doentes relativamente a estes tópicos é essencial para um bom controlo da doença e promoção do normal desenvolvimento dos descendentes.

**Objetivos:** Avaliar o conhecimento das MCEIFs relativamente aos tópicos descritos, identificar variáveis associadas a um bom nível de conhecimento e compreender os suportes preferenciais para adquirir nova informação sobre epilepsia.

**Metodologia:** As mulheres dos 18 aos 45 anos com diagnóstico de epilepsia acompanhadas na Consulta de Epilepsia (CE) do nosso Centro foram contactadas telefonicamente e convidadas a preencher um questionário eletrónico (20 questões, 5 questões por tópico). Foi realizada uma análise estatística descritiva e analítica das respostas.

**Resultados:** Identificaram-se 126 MCEIFs, sendo possível contactar 75 eletronicamente, e 42 responderam ao questionário (taxa de resposta 56%). A idade média das participantes foi 31,5 ( $\pm 2,6$ ) anos, 83,4% tinham pelo menos o ensino secundário e 50% tinham pelo menos 1 filho. Cerca de 71,4% das mulheres não reportava crises há mais de 6 meses e em média tomavam 1,28 ( $\pm 0,29$ ) FAEs. Seis mulheres estavam medicadas com valproato de sódio e 11 com indutores enzimáticos.

As participantes responderam corretamente a 10 ( $\pm 1,5$ ) perguntas, variando a taxa de acerto por tópico entre os 42,3% e os 59,5%.

O desejo de amamentar numa futura gravidez correlacionou-se com o desempenho na secção sobre amamentação ( $p=0,002$ ).

A transmissão de informação oral durante a CE foi a forma preferida por 73,8% das participantes.

**Discussão:** Identificaram-se lacunas importantes no conhecimento das MCEIF sobre as implicações da sua doença.

A CE parece ser o local preferencial para realização de educação para a saúde nesta população.

## CO-035 HIGH THROUGHPUT DNA METHYLATION CHARACTERIZATION OF HIPPOCAMPUS AND ANTERIOR TEMPORAL NEOCORTEX IN MTLE-HS

Ricardo Martins-Ferreira<sup>1,2,3,4</sup>, Bárbara Leal<sup>2,3,4,5</sup>, Tianlu Li<sup>1</sup>, Laura Ciudad<sup>1</sup>, Rui Rangel<sup>5,7</sup>, Agostinho Santos<sup>8</sup>, João Chaves<sup>4,5,6</sup>, António Martins Da Silva<sup>3,4,5,9</sup>, Paulo Pinho E Costa<sup>2,3,4,10</sup>, Esteban Ballestar<sup>1</sup>

1-Epigenerics and Immune Disease Group, Josep Carreras Research Institute (IJC), 08916 Badalona, Barcelona, Spain; 2-Immunogenetics laboratory, Mucelucal Pathology and Immunology, Institute of Biomedical Sciences Abel Salazar of the University of Porto (ICBAS-UP), Porto, Portugal; 3-Autoimmunity and Neuroscience Group, Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine (UMIB), ICBAS-UP, Porto, Portugal; 4-Laboratório para

a Investigação Integrativa e translacional em Saúde Populacional (ITR), Porto, Portugal; 5-Member of the European Reference Network EpiCARE; 6-Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto (HSA-CHUP), Neurology Service, Porto, Portugal; 7-Hospital de Santo António – Centro Hospitalar Universitário do Porto (HSA-CHUP), Neurosurgery Service, Porto, Portugal; 8-National Institute of Legal Medicine, Delegation of Porto, Portugal; 9-Hospital de Santo António-Centro Hospitalar Universitário do Porto (HSA-CHUP), Neurophysiology Service, Porto, Portugal; 10-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Department of Human Genetics, Porto, Portugal.

Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis (MTLE-HS) is the most common focal epilepsy in adults. Although, much is still unclear in relation to MTLE epileptogenesis. In this context, the epigenetics field has emerged as promising in the unravelling of the molecular mechanisms behind the disease's development and progression. We used Infinium MethylationEPIC BeadChip arrays (Illumina) to obtain DNA methylation profiles from the hippocampus and anterior temporal neocortex of 12 MTLE-HS patients who underwent resective surgery and 8 non-epileptic cadaveric controls. Altered DNA methylation patterns were identified in the hippocampus, the focus of epilepsy, with relation to several known pathways involved in epileptogenesis, as synaptic plasticity, ionic channel activity and inflammation. In the neocortex, adjacent to hippocampus and lacking as severe histopathological damage, DNA methylation changes were even more striking, though enriched pathogenic pathways were similar in both tissues. DNA methylation alterations at multiple CpGs correlated significantly with disease duration. These progressive changes were associated with inflammatory genes and pathways, particularly in the hippocampus. Our results suggest that the neocortex is involved in the epileptic process and may represent an earlier stage of epileptogenesis. Moreover, epigenetics may be involved in the mediation of a progressive neuroinflammatory landscape in MTLE-HS.

## CO-036 EPILEPSIA AUTO-IMUNE: UMA REVISÃO DE CASOS SUSPEITOS

Filipa Serrazina<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, Maria Rita Pelejo<sup>1,2</sup>, Nuno Canas<sup>2,3</sup>, Francisca Sá<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal.

**Introdução:** Epilepsia auto-imune foi reconhecida como uma entidade resultando de um processo imuno-mediado em que as crises epiléticas são um sintoma *major*. O APE (*Antibody Prevalence in Epilepsy*) Score é uma pontuação baseada em características clínicas; um score  $\geq 4$  prediz, com elevada sensibilidade e especificidade, a positividade de um anticorpo antineuronal.

**Objetivos:** Revisão e caracterização dos doentes com epilepsia investigados para uma possível causa auto-imune.

**Métodos:** Identificação dos doentes com epilepsia investigados para uma possível causa imuno-mediada, no período entre 2015 e Agosto/2021 no Hospital Egas Moniz. Revisão dos processos clínicos para caracterização demográfica e clínica e aplicação retrospectiva do APE Score.

**Resultados:** Total de 43 doentes, a maioria do género feminino (60,5%, n=26) com idade média à data do estudo de 42,3 anos ( $\pm 17,1$ ) [17-83] e uma idade média de início das crises de 36 anos ( $\pm 19,4$ ). A maioria foi investigada no contexto de epilep-

sia refratária (44,2%, n=19) e 37,2%(n=16) apresentava sintomas acompanhantes (a maioria destes, alteração do comportamento). Os anticorpos anti-membranares foram investigados em 42 doentes (97,7%) e os intra-neuronais em 38 doentes (88,3%); 35 doentes (81,4%) realizaram estudo do LCR. 4 doentes (9,3%) apresentaram resultados positivos significativos – Anti-NMDA (2 doentes), Anti-CASPR2 e anti-GAD2. A RMCE não mostrou alterações na maioria (n= 32, 74,4%). 6 doentes (14%) realizaram tratamento com imunoterapia (4 metilprednisolona i.v., 1 imunoglobulina i.v e 1 ciclo de corticoterapia oral); 4 destes apresentaram resposta à terapêutica. Na aplicação retrospectiva do Score, os doentes investigados apresentavam uma mediana de 2 [0-6] e 15 doentes (34,9%) apresentavam APE Score $\geq$ 4.

**Conclusão:** Na nossa coorte, a apresentação clínica e os sintomas acompanhantes foram determinantes para a investigação de causa imuno-mediada. 34,9% apresentava APE Score  $\geq$  4 embora apenas 9,3% tenham apresentado anticorpos positivos, pelo que a discussão dos métodos de deteção ideais em estudos mais robustos será necessária.

### CO-037 CARACTERIZAÇÃO DA COVID-19 NA POPULAÇÃO DE DOENTES SEGUIDOS NA CONSULTA DE NEUROIMUNOLOGIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

**João Moura**<sup>1</sup>, **Henrique Nascimento**<sup>1</sup>, **Raquel Samões**<sup>1</sup>, **Inês Ferreira**<sup>1</sup>, **Catarina Teixeira**<sup>1</sup>, **Dina Lopes**<sup>1</sup>, **Daniela Boleixa**<sup>1</sup>, **Ana Paula Sousa**<sup>1</sup>, **Ernestina Santos**<sup>1</sup>, **Ana Martins Silva**<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** O impacto da pandemia SARS-CoV-2 nas doenças neurológicas imunomediadas ainda não é totalmente compreendido, sendo este grupo relevante pela imunossupressão usada na sua abordagem, capaz de interferir com o combate a infeções.

**Objetivos:** Caracterizar a evolução clínica e fatores de risco associados à gravidade da COVID-19 em doentes com patologias neuroimunes.

**Métodos:** Revisão retrospectiva dos dados clínico-demográficos dos doentes com doença neuroimune com infeção reportada por SARS-CoV-2 no período entre março de 2020 e 15 de agosto de 2021. Classificação da gravidade da COVID-19 de acordo com os critérios da DGS.

**Resultados:** Foram registados 82 casos de COVID-19: 54(65,9%) mulheres, idade média de 48,3 $\pm$ 16,6 anos, duração média de doença de 11 $\pm$ 16,15 anos, 38(46,3%) com uma ou mais comorbilidade. Cinquenta e cinco (67,1%) tinham esclerose múltipla, 10(12,2%) miastenia gravis, 6(7,3%) encefalite autoimune, 5(6,1%) CIDP e 6 outras doenças neuroimunes. Sessenta e oito doentes (82,9%) estavam a fazer tratamento modificador de doença, dos quais 75,0% imunossupressores. Vinte doentes (24,4%) tinham linfopenia pré infeção. O score de Karnofsky mediano antes da infeção era de 85,0(70,0-100,0) e não diferia significativamente do score após a infeção, 80,0(70,0-100,0). Setenta e um doentes (86,6%) tiveram doença ligeira, 3 doença grave (3,7%) e 6 doença crítica (7,3%). A idade e a miastenia gravis associavam-se a doença grave ou crítica. Doze doentes foram hospitalizados (14,6%), sendo que três (3,7%) morreram na sequência da infeção.

Não foram encontradas diferenças significativas no número comorbilidades, duração da doença, uso de imunossupressores ou linfopenia precedente. Durante uma média de 7,5(2,7) meses de seguimento, 93,9% dos doentes recuperaram da infeção por COVID-19.

**Conclusão:** Nesta coorte de doentes COVID-19, a maioria teve doença ligeira e a taxa de mortalidade foi semelhante a co-

ortes internacionais de doentes com EM (Sormani, Salter 2021). A idade foi um fator associado com a gravidade da infeção, à semelhança da população em geral.

### CO-038 CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E POLISSONOGRÁFICA DO DISTÚRBO COMPORTAMENTAL DO SONO REM: CASUÍSTICA DE UM CENTRO DE MEDICINA DO SONO PORTUGUÊS

**Inês Carvalho**<sup>1</sup>, **Catarina Fernandes**<sup>2</sup>, **Ana Brás**<sup>2,3</sup>, **Isabel Luzeiro**<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Medicina do Sono, Coimbra.

**Introdução:** O distúrbio comportamental do sono REM (RBD) é diagnosticado através de critérios clínicos e polissonográficos. Pode ocorrer isoladamente ou associado a doenças neurodegenerativas, sobretudo sinucleinopatias, podendo preceder o seu aparecimento.

**Objetivos:** Caracterização e comparação clínica e polissonográfica de doentes com RBD isolado e RBD associado a doença de Parkinson (DP) e investigar fatores preditores de fe-noconversão.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos doentes com diagnóstico clínico de RBD seguidos no nosso Centro. Foram incluídos 48 doentes e divididos em dois grupos: RBD isolado (27 doentes) e RBD associado a DP (21 doentes). Caracterizamos e comparamos dados clínicos, demográficos e polissonográficos entre os grupos.

**Resultados:** No grupo com RBD isolado, 74,1% eram homens e a média de idade ao diagnóstico foi de 65 $\pm$ 12,3 anos. A manifestação mais reportada foram movimentos violentos durante o sono (40,7%). Ao exame, 5 doentes (18,5%) apresentavam sinais motores subtis com uma média de 2,2 $\pm$ 0,8 pontos no UPDRS motor. Na video-polissonografia (vPSG), a percentagem média de REM sem atonia foi de 34,0 $\pm$ 25%. No grupo com RBD e DP, 71,4% eram homens, a média de idade ao diagnóstico do RBD foi de 64 $\pm$ 11,7 anos e 81% tinham um diagnóstico prévio de RBD. A manifestação mais reportada foram sonhos vívidos de conteúdo violento (61,9%). A percentagem média de REM sem atonia foi de 28,9 $\pm$ 20,4%. Não identificamos nenhuma correlação estatística significativa entre os grupos. No entanto, no grupo com RBD isolado, a percentagem de REM sem atonia foi superior nos doentes com sinais motores subtis e outros sintomas pré-motores (34,2%) comparativamente aos doentes sem estas características (31,6%).

**Conclusão:** Apresentamos o primeiro estudo descritivo das características clínicas e polissonográficas de uma coorte portuguesa de doentes com RBD. Futuros estudos com amostras maiores serão necessários para perceber se alguma destas características pode prever a fe-noconversão em doença neurodegenerativa, permitindo identificar precocemente estes doentes.

### CO-039 INFEÇÃO HERPÉTICA DO SNC – UM PROBLEMA NUNCA VEM SÓ

**Ana João Marques**<sup>1</sup>, **André Costa**<sup>1</sup>, **João Paulo Gabriel**<sup>1</sup>, **Mário Rui Silva**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** A infeção herpética do SNC classicamente apresenta-se com febre, cefaleia e alteração do estado da consciência.

Contudo, pode manifestar-se sob a forma de défices neurológicos focais ou mesmo crises epiléticas. O tratamento adequado é indispensável na melhoria do prognóstico. A síndrome neurológica pós-herpética é uma entidade em progressivo reconhecimento e compreensão devendo estes doentes ser avaliados com especial cuidado.

**Caso:** Reporta-se o caso de um senhor, 81 anos, previamente autónomo e sem antecedentes relevantes. Admitido ao Serviço de Urgência por perturbação da linguagem e défice motor direito. Na observação, crise focal motora com início no hemi-corpo direito e posterior bilateralização que remitiu após anti-epiléptico. Investigação adicional com RM-craneoencefálica revelou lesão parietal esquerda correspondente a enfarte recente em território da ACM esquerda e o EEG mostrou atividade lenta hemisférica esquerda. Análise do LCR sem alterações. À data de alta do internamento persistia perda de fluência verbal. O doente é re-admitido 11 dias depois por quadro de cefaleia, prostração e febre. Ao exame objetivo destaca-se discurso pautado por parafasias fonéticas. O estudo do LCR mostrou-se compatível com infeção por Herpes Simplex 1, tendo-se instituído terapêutica com aciclovir em doses meníngeas. Novo estudo imagiológico revelou lesão hiperintensa em T2/FLAIR temporal polar direita compatível com encefalite. O doente teve evolução favorável sendo que à alta persistia discreta perturbação de linguagem. Cerca de 3 meses mais tarde, em Consulta Externa, manifestou queixas de lentificação psicomotora, perda de iniciativa e declínio cognitivo. Repetiu RM-craneoencefálica que identificou nova lesão temporal esquerda. Realizou estudo de LCR que revelou positividade para anticorpos anti-NMDA pelo que se instituiu terapêutica com corticoterapia.

**Conclusão:** Este caso ilustra a miríade de apresentações neurológicas da infeção herpética do SNC nas suas diferentes fases e traduz a dificuldade no diagnóstico destes doentes. Os clínicos devem estar alerta para as síndromas neurológicas sequelares.

## CO-040 IMPACTO DE SINTOMAS NEUROLÓGICOS ASSOCIADOS À INFEÇÃO SARSCOV2 EM PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Rafael Jesus<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Manuel Correia<sup>2</sup>, Luis Maia<sup>2</sup>, Sara Cavaco<sup>3</sup>, Rui Magalhães<sup>4</sup>, Michel Mendes<sup>1</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 3-Serviço de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 4-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar.

**Introdução:** O reconhecimento do envolvimento neurológico no espectro de manifestações clínicas da infeção SARSCoV2 tem sido crescente sendo consensual que é frequente, incapacitante e duradouro no tempo, prolongando-se para além da fase aguda da doença

**Objetivo Principal:** Caracterizar os sintomas neurológicos já reconhecidos como os mais frequentemente associados à infeção SARSCoV2 numa população de profissionais de saúde com diagnóstico de infeção prévia e aferir se há diferença significativa na prevalência dos mesmos numa população comparável sem história de infeção.

**Metodologia:** Estudo caso-controlo cuja população alvo são profissionais de saúde de um centro hospitalar com infeção SARSCoV2 diagnosticada desde outubro de 2020. O grupo controlo foi equiparável em número e características demográficas (género, idade, categoria profissional). A informação foi recolhida através de inquérito eletrónico.

**Resultados:** Foram admitidos 174 casos e 149 controlos, maioria género feminino, de categoria profissional de enfermagem, com idade média 40 anos. Recolheram-se dados de comorbilidades prévias, incluindo neurológicas, sem diferenças registadas entre os grupos. Na fase aguda da doença, a maioria dos casos foi sintomática e sem necessidade de internamento. Em relação aos sintomas neurológicos reportados pelos indivíduos infetados comparativamente com os não-infetados nos últimos 6 meses, verificou-se uma prevalência superior nos infetados nas queixas de cefaleia (mesmo excluindo os doentes com história prévia de cefaleia) e sintomas cognitivos, sendo ambos os grupos equiparáveis na prevalência de tontura/vertigem, sintomas visuais, sintomas sensitivos e perturbações de sono.

**Conclusão:** Sendo do conhecimento dos autores este é o primeiro estudo caso-controlo que compara sintomas neurológicos associados a infeção SARS-CoV-2 em profissionais de saúde expostos à mesma realidade laboral durante a pandemia. Sendo estes dados preliminares, parece existir maior prevalência de sintomas cognitivos e cefaleia nos doentes com infeção SARS-CoV-2, sendo os restantes sintomas sobreponíveis entre os grupos.

## CO-041 MEDIDAS DE RESERVA COGNITIVA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA: IMPACTO NA COGNIÇÃO

Rita Machado<sup>1</sup>, Joana Nogueira<sup>2,3</sup>, Marisa Lima<sup>1,2,4</sup>, Livia Sousa<sup>1</sup>, Sandra Freitas<sup>2,3</sup>, Isabel Santana<sup>1,4,5</sup>, Sónia Batista<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC), Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 3-Laboratório de Avaliação Psicológica e Psicometria, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 4-Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC) e Centro para a Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra.

**Introdução:** A hipótese da reserva cognitiva(RC) defende que há uma tentativa cerebral ativa de proteção através do uso de processos cognitivos pré-existentes/recrutamento de estratégias compensatórias. Com base neste pressuposto, doentes com esclerose múltipla(EM) e com maior RC acomodariam maior carga lesional até desenvolverem défice cognitivo. A RC pode ser estimada através de diversos indicadores como a escolaridade, a literacia geral ou a exigência cognitiva da atividade profissional.

**Objetivos:** Analisar os indicadores de RC como preditores do funcionamento cognitivo em doentes com EM.

**Metodologia:** Com base nos resultados obtidos na bateria Minimal Assessment of Cognitive Function in MS (MACFIMS), 50 doentes com EM foram classificados com/sem presença de défice cognitivo ( $z$  score < -1,5 em  $\geq 2$  testes). O Montreal Cognitive Assessment (MoCA) foi administrado para obtenção de uma medida do estado cognitivo global e a RC foi avaliada através dos múltiplos indicadores propostos pela Bateria de Avaliação da Reserva Cognitiva (BARC): (i)escolaridade; (ii)inteligência pré-mórbida medida através do Teste de Leitura de Palavras Irregulares (TeLPI); (iii)Subteste de Vocabulário (WAIS-III); (iv)Questionário de Reserva Cognitiva(QRC); (v)Questionário de Literacia (QL) e (vi)Avaliação do Nível de Exigência Cognitiva das Atividades Profissionais (QANECAP).

**Resultados:** A capacidade preditiva dos múltiplos indicadores de RC em análise da pontuação total no MoCA foi analisada através da regressão linear múltipla, tendo-se observado que o principal preditor da cognição global foi o TeLPI ( $R^2=0,469$ ,



$p < 0,001$ ), seguido do QRC ( $R^2 = 0,514$ ,  $p = 0,049$ ). Foi ainda analisada a capacidade preditiva destes mesmos indicadores quanto à presença ou ausência de défice cognitivo (regressão logística), verificando-se que o QRC foi o único preditor de défice cognitivo ( $OR = 0,765$ ,  $p = 0,013$ ). Verificaram-se correlações significativas do QL e do QANECAP com tarefas executivas e de memória de trabalho (velocidade de processamento, atenção, iniciativa verbal e controlo inibitório).

**Conclusão:** Este estudo sugere um papel protetor da RC no desenvolvimento de défice cognitivo na EM.

## CO-042 EXPANSÃO DO GENE RFC1 NUMA FAMÍLIA PORTUGUESA COM CANVAS

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Catarina Falcão De Campos<sup>1,2</sup>, Mariana Soeiro E Sá<sup>3</sup>, Tiago Fuzeta Eça<sup>4</sup>, Isabel Conceição<sup>1,2</sup>, Cristiana Silva<sup>5</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina, Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Genética, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 5-Centro de Medicina Aeronáutica, Força Aérea Portuguesa

**Introdução:** A síndrome de ataxia cerebelosa com neuropatia e arreflexia vestibular (CANVAS) é uma doença genética rara de apresentação do adulto, caracterizada por ataxia de etiologia multifatorial, com componente cerebeloso, vestibular e de neuropatia sensitiva. Em 2019 foi descrita a associação com a expansão bialélica do pentanucleótido AAGGG no gene *RFC1* em casos esporádicos e familiares de transmissão autossómica recessiva.

**Casos Clínicos:** Apresentamos quatro casos clínicos pertencentes a duas gerações consecutivas de uma família com CANVAS. Não existe história conhecida de consanguinidade, embora os progenitores dos indivíduos da primeira geração afetada proviessem de aldeias próximas. A forma de apresentação, em todos os casos, foi de desequilíbrio da marcha de agravamento progressivo, com início cerca dos 50 anos de idade. Três dos casos tinham antecedentes pessoais de tosse crónica. Dois dos casos, desenvolveram posteriormente queixas de disartria e disfagia; outros dois apresentavam ainda queixas sensitivas dos membros inferiores. No exame neurológico, destacava-se, em todos os indivíduos nistagmo em várias posições do olhar com componente vertical e dismetria nos movimentos oculares sacádicos; hipoestesia algica, postural e vibratória em meia e luvas altas; ataxia apendicular com agravamento com o encerramento ocular, marcha atáxica e sinal de Romberg positivo. Em todos os doentes, a vídeo-oculografia e o vídeo *head impulse test* identificaram disfunção vestibular bilateral e a eletromiografia confirmou a presença de neuropatia sensitiva. A RM cranioencefálica demonstrou atrofia cerebelosa em todos os doentes. O estudo genético identificou a expansão bialélica do pentanucleótido AAGGG do gene *RFC1*, nos quatro doentes. Foram excluídas outras causas adquiridas e hereditárias de ataxia no probando.

**Conclusão:** Esta família portuguesa reflete um exemplo de CANVAS de transmissão autossómica pseudo-dominante, justificada pela elevada prevalência de portadores heterozigóticos (entre 0,7 e 4%) da expansão AAGGG do gene *RFC1* na população de origem europeia, e pela eventual consanguinidade afastada.

## CO-043 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E IMAGIOLÓGICAS DE UMA COORTE DE DOENTES PORTUGUESES COM MUTAÇÕES SPG7

Isabel Rovisco Monteiro<sup>1</sup>, Inês Antunes Cunha<sup>1</sup>, Joana A Ribeiro<sup>2</sup>, Joana Morgadinho<sup>1</sup>, Cristina Januário<sup>3,4</sup>

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra Portugal; 2-Departamento de Neuropediatria, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-CIBIT – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research.

**Introdução:** As paraparesias espásticas hereditárias (HSP) e as ataxias cerebelosas são um grupo heterogéneo de doenças neurodegenerativas progressivas. Mutações no gene *SPG7* tornam-se patológicas quando transmitidas de forma autossómica recessiva, embora o padrão autossómico dominante também esteja descrito. Clinicamente, caracterizam-se por um fenótipo híbrido espástico-atáxico. Estudos recentes sugerem que podem constituir uma das principais causas genéticas de ataxia inexplicada com início na meia-idade.

**Objetivo:** Caracterizar os aspetos clínicos, imagiológicos e genéticos de uma coorte de doentes com mutação no gene *SPG7*.

**Métodos:** Apresentamos um estudo transversal de uma coorte de doentes com *SPG7* acompanhados num centro terciário em Portugal. Os dados genéticos obtiveram-se a partir de testes single-gene e painéis multi-gene. Analisamos as características clínicas, assim como os aspetos imagiológicos, em ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE).

**Resultados:** Identificaram-se 5 doentes com mutação *SPG7*, pertencentes a 4 famílias não relacionadas. Dois doentes da mesma família com história familiar complexa (consanguinidade e envolvimento de duas gerações consecutivas) apresentaram idade média de início da doença de 38 anos. Fenotipicamente, os aspetos cerebelosos tornaram-se predominantes. Em ambos, foi identificada uma variante homozigótica (c.1454\_1462p.(Arg485\_Glu487del)). Os restantes 3 casos, sem história familiar conhecida, apresentaram-se com idades de início mais tardias (idade média de 51,67 anos). A sintomatologia apresentada variou entre HSP pura, HSP complexa e ataxia cerebelosa com disartria. Durante o seguimento, a ataxia manteve-se como característica predominante. Foi efetuada uma extensa investigação para distúrbios atáxicos, sendo que em todos os casos a RM-CE revelou uma atrofia dos hemisférios cerebelosos. Identificamos duas mutações em heterozigotia composta (c.1529C>T(p.(Ala510Val)) e c.184-?\_376+?del(p.??)) e duas mutações heterozigóticas (c.-9C>T-5'UTR e c.397C>T(p.(Arg133Trp)).

**Conclusão:** Neste grupo de doentes, o fenótipo predominantemente atáxico foi o mais frequente. Realçamos que as mutações *SPG7* devem ser consideradas no diagnóstico diferencial das síndromes espástico-atáxicas, mesmo em casos esporádicos.

## CO-044 SPECIFIC TREK-1 CHANNEL BLOCKER RESCUES SOCIAL MEMORY DEFICITS IN A MOUSE MODEL OF THE 22Q11.2 DELETION SYNDROME

Torcato Meira<sup>1</sup>, Macayla Donegan<sup>2</sup>, Steven Siegelbaum<sup>3</sup>

1-Hospital de Braga; 2-New York University; 3-Columbia University.

**Introduction:** A key approach to understand explicit/declarative memory is to study the participation of the different subregions of the hippocampal formation. Indeed, some studies have revealed specific behavioral functions of dentate gyrus,

CA3, CA1 and subiculum but little is known about the long-overlooked area CA2. Moreover, relatively little is known about the dysfunctional circuitry contributing to each of the diverse symptoms of neuropsychiatric disorders, likely indicating that some relevant areas have been neglected. Recently, our studies have revealed how CA2 silencing disrupts social memory (the memory of a conspecific). Furthermore, matching postmortem human studies, important CA2-specific findings have been described in a mouse model of the 22q11.2 deletion syndrome (Df(16)A<sup>+/-</sup>). Of note, CA2 pyramidal cells of those mice are less excitable and hyperpolarized, which correlates with the upregulated current of TREK-1 potassium channel on CA2. Accordingly, male mutated mice show impaired social memory.

**Aims:** Social memory function of female Df(16)A<sup>+/-</sup> mice was never assessed and whether the loss of social memory is due to the upregulation of TREK-1 current remains to be determined, which we evaluate in this work.

**Methods:** We use direct interaction and three-chamber apparatus social memory tests to assess the effects of Spadin, a TREK-1 channel specific blocker, on both male and female Df(16)A<sup>+/-</sup> mice. Social interaction times with novel/familiar conspecifics are compared between groups by two-way repeated-measures ANOVA.

**Results:** We find that female Df(16)A<sup>+/-</sup> mice display social memory deficits (although less severe than in males) ( $P=0.007$ ). Additionally, we show that acute treatment with Spadin rescues those social deficits ( $P=0.475$ ).

**Conclusion:** Our study characterizes this mouse model as a valid tool for understanding the sexually dimorphic severity of social memory deficits and provides evidence for the beneficial effects of TREK-1 inhibition in perturbed socio-cognition, a core dysfunction in several neuropsychiatric disorders that is poorly amenable to treatment.

## CO-045 MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS DO DÉFICE DE VITAMINA B12: 5 ANOS DE EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO PORTUGUÊS

**Catarina Fernandes<sup>1</sup>, José Sousa-Baptista<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** A vitamina B12 (vitB12) é um cofator enzimático com um papel fundamental no metabolismo celular e com importante influência no sistema nervoso. Estima-se que até 40% dos doentes com défice desta vitamina apresentem manifestações neurológicas, tais como mielopatia, neuropatia periférica, nevrite óptica ou manifestações neuropsiquiátricas como deterioração cognitiva.

**Objetivos:** Caracterização demográfica, clínica, laboratorial e imagiológica de doentes com manifestações neurológicas associadas a défice vitB12 sérica (<187 pg/mL).

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, observacional e unicêntrico com seleção de doentes seguidos no Serviço de Neurologia entre janeiro de 2016 a maio de 2021. Os dados obtidos foram tratados com recurso ao software IBM SPSS® Statistics23.

**Resultados:** No estudo, foram incluídos 72 doentes (54,2% do género feminino) com idade média de diagnóstico 70,9±14,1 anos. A manifestação neurológica mais comum associada ao défice de vitB12 foi a deterioração cognitiva (70,8%) seguida de neuropatia periférica (15,3%), mielopatia (12,5%) e nevrite óptica (2,8%). Os doentes com deterioração cognitiva obtiveram pontuação média no MMSE de 21,4±5,5 pontos. 90,8% e 87,7% dos doentes apresentavam valores de hemoglobina e VGM dentro

dos valores de referência, respetivamente. Na TC cranioencefálica foram relatados sinais de atrofia na maioria dos doentes (52,8%). O tempo médio de *follow-up* foi 15,6±14,8 meses. Verificou-se diferença estatisticamente significativa entre o valor de vitB12 sérica e as diferentes manifestações neurológicas [ $F(4,67)=3,956$ ;  $p<0,05$ ]. Os testes *post-hoc* indicam existir diferença no valor médio de vitB12 entre os doentes com mielopatia e neuropatia periférica ( $p=0,003$ ) ou manifestações neuropsiquiátricas ( $p=0,019$ ). Não existiu correlação estatística significativa entre o valor de vitB12 e valor de hemoglobina ( $r=0,104$ ;  $p>0,05$ ).

**Conclusão:** Os doentes com défice de vitB12 podem apresentar manifestações neurológicas, mesmo na ausência de alterações hematológicas, como se constatou nesta amostra. Tratando-se de uma causa potencialmente tratável, normas de orientação são essenciais para um diagnóstico mais precoce e um melhor prognóstico.

## CO-046 SÉRIE DE CASOS DE METASTIZAÇÃO LEPTOMENÍNGEA NUM SERVIÇO DE NEUROLOGIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

**André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, Tiago Lorga<sup>2</sup>, Daniel Pinto<sup>3</sup>, André Caetano<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A metastização leptomeníngea é uma complicação rara com mau prognóstico que surge no contexto de neoplasias sólidas ou hematológicas. Os sinais e sintomas podem ser inespecíficos pelo que o diagnóstico pode não ser imediato, sobretudo na ausência de neoplasia conhecida ou em remissão.

**Objetivos:** Revisão dos casos de metastização leptomeníngea (ML) diagnosticados num Serviço de Neurologia entre Janeiro de 2014 e Dezembro de 2020.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo através da consulta de processos clínicos.

**Resultados:** Incluímos sete doentes com diagnóstico anatómopatológico de ML, seis do sexo masculino, com idades entre os 42 e os 88 anos. O tempo médio desde o início dos sintomas até à admissão no internamento variou entre 6 e 90 dias. Três doentes foram internados após duas idas ao SU e três foram internados após três ou mais idas. Os sintomas reportados foram: cefaleia, alteração do estado mental, náuseas/vómitos, foto/fonofobia, tonturas e diplopia. Quatro doentes tinham doença oncológica conhecida. O intervalo desde o diagnóstico da neoplasia até ao diagnóstico de ML variou entre 3 meses e 25 anos. Dois dos doentes sem antecedentes oncológicos foram diagnosticados posteriormente com carcinomas do pulmão. Cinco doentes apresentavam já alterações numa TC-CE realizada no SU - mais frequentemente alargamento ventricular e alteração sulcal - e cinco doentes apresentavam alterações na RM-CE - mais frequentemente alargamento ventricular e captação leptomeníngea. Todos os doentes apresentavam hipoglicorráquia e pleiocitose (9-227 cel/uL), e seis hiperproteiorráquia (48-121 mg/dL). Cinco doentes apresentavam aumento da pressão de abertura. Cinco doentes morreram em internamento até 25 dias pós-admissão.

**Conclusão:** A maioria dos doentes recorreu ao SU várias vezes por sintomas inespecíficos antes do internamento implicando um atraso no diagnóstico. Os exames imagiológicos forneceram pistas importantes e o diagnóstico foi estabelecido com recurso à avaliação do LCR. Uma elevada suspeição clínica é fulcral, embora o prognóstico seja desfavorável.

## CO-047 GLIOBLASTOMAS: SÉRIE DE UM HOSPITAL ONCOLÓGICO

José Maria Bandeira Costa<sup>1</sup>, Mafalda Ferreira<sup>1</sup>, Mariana Valente Fernandes<sup>1</sup>, João Passos<sup>1</sup>, Joana Marques<sup>1</sup>, Ana Azevedo<sup>1</sup>, Ilda Costa<sup>1</sup>, João Nunes<sup>1</sup>, Teresa Pimentel<sup>1</sup>, Duarte Salgado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil.

**Introdução:** Os glioblastomas são a neoplasia primária intra-axial mais comum, com uma sobrevida média de 12-15 meses.

O intervalo de tempo que decorre entre a remoção cirúrgica e o início da radioterapia tem sido alvo de vários estudos, com o objectivo de compreender a sua influência na sobrevida dos doentes.

**Objectivos:** Esta série pretende caracterizar o processo de referenciação e, demograficamente, a população de doentes com o diagnóstico de glioblastoma acompanhados em centro terciário, bem como a sua abordagem terapêutica. Pretende-se ainda determinar a influência da pandemia SARS-COV-2 na referenciação dos doentes.

**Metodologia:** Foram revistos processos de 193 doentes observados em consulta de Neuro-Oncologia, entre Janeiro de 2019 e Dezembro de 2020, com o diagnóstico de glioblastoma. Excluíram-se doentes que iniciaram tratamento noutras instituições ou em cujos processos era omissa informação relevante.

**Resultados:** Registámos um número final de 154 doentes com média de idades de 64,8 anos, sendo 61,3% do sexo masculino. 66,2% foram considerados aptos para protocolo de quimiorradioterapia adjuvantes (protocolo STUPP convencional ou com radioterapia hipofraccionada), 19,1% realizaram esquema hipofraccionado de radioterapia e 14,7% não realizaram tratamento adjuvante.

Desde a intervenção cirúrgica até ao início do tratamento, a mediana foi de 7,2 semanas (8,0 semanas em 2019 e 6,42 semanas em 2020). A sobrevivência mediana global foi de 30,4 semanas; no grupo de doentes submetidos ao protocolo STUPP, a sobrevida mediana foi de 65,8 semanas.

Em 61 doentes, documentou-se recidiva imagiológica, sendo que destes, 62% iniciaram segunda linha terapêutica, na grande maioria dos casos lomustina e bevacizumab.

**Conclusão:** Da análise desta série destaca-se que um grande número de doentes se encontra muito incapacitado ao diagnóstico e a necessidade de um esforço concertado na redução dos tempos que medeiam a cirurgia e o início de tratamento adjuvante, não se tendo observado um agravamento nestes após o início da actual pandemia.

## CO-048 THE UTILITY OF OPTICAL COHERENCE TOMOGRAPHY (OCT) IN COMPRESSIVE CHIASMAL DISEASE

André Jorge<sup>1</sup>, Sara Matos<sup>1</sup>, Ana Inês Martins<sup>1</sup>, Vitor Silva<sup>2</sup>, Guerreiro Costa<sup>2</sup>, Pedro Barradas<sup>3</sup>, Dina Pedro<sup>3</sup>, Marcos Barbosa<sup>2,4</sup>, Isabel Santana<sup>1,4</sup>, João Lemos<sup>1,4</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neurosurgery Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Neuroradiology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Sellar tumors may cause visual symptoms, but often their detection is incidental. Early diagnosis and treatment are crucial to preserve vision. Optical coherence tomography (OCT) is a potential tool to detect subclinical visual loss in this context.

**Objectives:** To evaluate the utility of OCT in sellar tumors.

**Methodology:** We retrospectively analysed all patients with sellar tumors with complete neuro-ophthalmologic assessment, perimetry and OCT available. Demographic, clinical and visual data were collected. Patients were further classified into having evidence of pre-, per- and/or post-chiasmal involvement at the bedside, on perimetry (i.e., presence of visual field defects) and on OCT (i.e., significant loss of retinal nerve fiber layer [rnfl] and/or ganglion cell layer [gcl] according to OCT's normative database). A group of 16 healthy individuals were used as controls.

**Results:** We recruited 41 patients (mean age, 57±17 years; 63.4% [n=26] were female). Pituitary adenoma was the most frequent diagnosis (n=26; 63.4%). Presenting symptom was headache in 10 (24.4%) and vision loss in 9 (22%) patients. Mean symptom duration until diagnosis was 2.4±4.3 months. Mean lesion diameter was 25.8±12.8mm. Presurgical OCT (n=28) was abnormal in 16 (57.1%) patients. In these patients, there were rnfl/gcl atrophy patterns of pre- (6; 37.5%), per- (12; 75%), and post (1; 6.3%) chiasmal involvement. When using an adapted normalized asymmetry score (aNAS, ratio between temporal and nasal gcl thickness) and comparing it with controls, OCT was abnormal in 3 additional patients. If using OCT as the gold standard for detection of visual impairment related to tumoral damage, bedside evaluation and perimetry had a sensitivity of 68.8% and 81.3%, respectively.

**Discussion/Conclusion:** OCT supersedes bedside and perimetric assessment in detecting early subclinical visual impairment in patients with sellar tumours. Customized analysis may even increase OCT sensitivity.

## CO-049 DEGENERESCÊNCIA CORTICOBASAL A MIMETIZAR ENCEFALITE DO TRONCO CEREBRAL

João Moura<sup>1</sup>, Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Vanessa Oliveira<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** A degenerescência corticobasal (CBD) pode ter apresentação atípica, estando descritas formas rapidamente progressivas que podem simular outras entidades clínicas.

**Caso Clínico:** Homem de 51 anos com ptose palpebral bilateral, diplopia binocular, "diparésia facial" e disfasia. Sem antecedentes familiares de doença neurológica. Foi interpretado inicialmente como síndrome miasténico. O estudo neurofisiológico (estimulação repetitiva/fibra única) e os anticorpos anti-recetor da acetilcolina foram negativos. Não houve melhoria com prednisolona e piridostigmina. Alguns meses depois desenvolveu disfunção cognitiva, sinais de libertação frontal e rigidez à direita. O líquor apresentava 4 leucócitos/uL(3MN), proteínas 0,32 g/L, glicose 0,86 g/L (glicemia 73 mg/dL). Sem bandas oligoclonais. O estudo imunológico revelou anticorpos anti-PNMA2 (Ma2/Ta) fracamente positivos e na RM documentou-se hipersinal ponto-mesencefálico, pelo que se considerou a hipótese de encefalite auto-imune do tronco cerebral. A TC toraco-abdomino-pélvico foi normal e o PET mostrou captação amígdalina. A biópsia da amígdala mostrou apenas inflamação. Fez 2 ciclos de metilprednisolona, 1 ciclo de imunoglobulinas e 5 sessões de plasmáfereze, sem melhoria. Também não houve resposta com levodopa (máx.500 mg/dia).

Após 1 ano de doença objetivava-se limitação dos movimentos oculares (vertical e horizontal), parkinsonismo acinetico/rígido axial, desinibição e "stuttering". Apresentava sinal do procerus. Ficou totalmente dependente pelos 53 anos, tendo sido submetido a gastrostomia percutânea. O anti-IgLON5 foi negativo. Cumpria critérios para PSP provável.

Pelo mau estado geral e ausência de resposta não foram propostas outras terapêuticas. Faleceu por pneumonia aos 54 anos.

Os achados neuropatológicos eram sugestivos de uma taupatia 4R com características de degenerescência corticobasal, com envolvimento exuberante do tronco cerebral e extensão à medula cervical.

**Conclusão:** Apresentamos o caso de uma CDB rapidamente progressiva inicialmente considerado uma encefalite imunomediada. A gravidade do envolvimento do tronco e medula correlacionava-se com a clínica e alterações imagiológicas, estando descritos casos raros com este tipo de apresentação e curso na literatura.

## CO-050 UNDIAGNOSED MAJOR RISK FACTORS IN PATIENTS WITH ACUTE ISCHAEMIC STROKE: FREQUENCY, CLINICAL PROFILE AND STROKE MECHANISMS

André Rêgo<sup>1,2</sup>, Stefania Nannoni<sup>1</sup>, Ali Scherz<sup>1</sup>, Ashraf Eskandari<sup>1</sup>, Alexander Salerno<sup>1</sup>, Miguel Pereira<sup>3</sup>, Davide Strambo<sup>1</sup>, Patrik Michel<sup>1</sup>

1-Centre Hospitalier Universitaire Vaudois; 2-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 3-Plain Data.

**Introduction:** There is scarce clinical information about the frequency, patient profile and stroke mechanisms in patients with acute ischaemic stroke (AIS) with previously undiagnosed major vascular risk factors (UMRF).

**Objectives:** Assess the vascular risk factors, comorbidities, clinical characteristics, stroke aetiologies and long-term outcome of AIS patients with UMRF.

**Methods:** In a retrospective analysis from the ASTRAL-registry from 2003-2018, we analysed demographic, clinical, therapeutic and prognostic variables. Univariate comparisons were performed and results of logistic regression analysis will be presented at the congress.

**Results:** After excluding 763 (14.9%) patients for lack of consent and 3 for missing information, we analysed 4354 patients [median age 70 years (IQR 15.2), 44.7% female]. In the 1125 (25.8%) UMRF patients, 30.3% (n=341) had no UMRF, and 67.7% (n=784) had at least one UMRF. The newly detected major risk factors were dyslipidaemia (61.4%), hypertension (23.7%), atrial fibrillation (10.2%), diabetes mellitus (5.2%), ejection fraction <35% (2.0%) and coronary disease (1.0%).

Patients with UMRF had significantly lower age (OR=0.9, 0.9-0.9), lower BMI (OR=0.9, 0.9-0.9), less valvular disease (OR=0.5, 0.4-0.5), renal failure (OR=0.2, 0.1-0.3), sleep apnea (OR=0.9, 0.9-1) and prestroke antiplatelet intake (OR=0.1, 0.1-0.2). They were more often smokers (OR=2.0, 1.8-2.4), contraceptive users (OR=7.7, 5.1-12.1) and more often had PFO (OR=2.6, 2.1-3.3). Regarding stroke mechanism, they had more rare (OR=2.5, 1.8-3.3) and less cardioembolic (OR=0.2, 0.2-0.3) etiologies.

**Conclusion:** In this large single centre AIS cohort, 69.7% of patients with UMRF were newly diagnosed with it, the most common being dyslipidaemia, hypertension and atrial fibrillation. Patients with UMRF were younger and more often had rare stroke mechanisms, PFOs, contraceptive and tobacco use.

**Conflicts of interest:** None to declare.

## CO-051 MODIFICADORES DA PERMEABILIDADE DA BARREIRA HEMATO-ENCEFÁLICA DURANTE AS FASES DO AVC ISQUÊMICO: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA COM META-ANÁLISE

Catarina Bernardes<sup>1</sup>, Sara Bernardo-Castro<sup>1,3</sup>, João André Sousa<sup>1</sup>, Emanuel Santos Martins<sup>1</sup>, Helena Donato<sup>2</sup>, Ana Inês Martins<sup>1,3</sup>, Ana Brás<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Carla Cecília<sup>1</sup>, Bruno Rodrigues<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Gustavo Santo<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Lino Ferreira<sup>3,4</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1,3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de documentação, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-CNC – Centro de Neurociências e Biologia Celular, Coimbra, Portugal.

**Introdução:** A permeabilidade da barreira hemato-encefálica (PBHE) está alterada no AVC isquémico (AVCi). Perceber a sua evolução ao longo das diferentes fases deste evento e quais os fatores clínicos que a influenciam é importante não só para o desenvolvimento de terapêuticas direcionadas à sua modulação, mas também para usar esta janela como forma de alcançar o SNC.

**Objetivo:** Realizar uma revisão sistemática com meta-análise sobre a evolução da PBHE durante as diferentes fases do AVCi e uma meta-regressão sobre os seus possíveis fatores modificadores.

**Metodologia:** Procedeu-se a uma pesquisa nas bases PubMed/MEDLINE, EMBASE, Web of Science, Scopus and Cochrane Central Register of Controlled Trials de forma a identificar todos os estudos publicados até 31 de Julho de 2019 que avaliassem quantitativamente a PBHE através de técnicas imagiológicas em doentes com AVCi. Foram definidas quatro fases do AVCi: hiperaguda ( $\leq 6$  horas); aguda (6-48 horas); subaguda (3-9 dias) e crónica ( $\geq 30$  dias). O aumento da PBHE foi avaliado através de um modelo *random-effects* baseado na diferença entre a área da isquemia e a área correspondente contralateral. Foi ainda realizada uma meta-regressão (modelo *mixed-effects*) com os dados clínicos disponíveis (HTA, FA, DM, NIHSS, idade e sexo). Registo PROSPERO: CRD42019147314.

**Resultados:** Dos 3060 estudos identificados, foram incluídos 21, com um total de 1585 avaliações. A PBHE permanece aumentada em todas as fases do AVC, atingindo o seu máximo na fase subaguda. A HTA e a idade estão associadas a alterações da PBHE nas fases aguda e subaguda, respetivamente. Enquanto a HTA se associa ao aumento da PBHE na fase aguda ( $p=0.007$ ), a idade associa-se a uma diminuição na fase subaguda ( $p=0.048$ ).

**Conclusão:** A PBHE atinge o seu pico na fase subaguda, sendo influenciada positivamente pela HTA na fase aguda e negativamente pela idade na fase subaguda do AVCi.

## CO-052 EVOLUÇÃO CLÍNICA E FUNCIONAL EM DOENTES COM AVC ISQUÊMICO COM PRESENÇA DE SINAIS MICROEMBÓLICOS POR DOPPLER TRANSCRANIANO

Afonso Morgadinho<sup>1</sup>, Augusto Rachão<sup>1</sup>, Liliana Pereira<sup>1</sup>, Miguel Rodrigues<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia De Orta, Almada.

**Introdução:** A relação entre presença de shunt direito-esquerdo (SDE), por pesquisa de sinais microembólicos com Doppler transcraniano (MES-DTC), e o risco de recorrência de eventos isquémicos (EI), já foi demonstrada. Porém, o prognósti-



co funcional não está bem caracterizado.

**Objetivos:** Avaliar a relação entre a presença de SDE, quantificada por MES-DTC, com a evolução clínica e funcional, em doentes avaliados com AVC isquémico agudo.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de coorte de doentes internados em um hospital central, em contexto de estudo etiológico de AVC isquémico agudo, que realizaram MES-DTC, entre 2017-2020. Apresenta-se caracterização demográfica, clínica, gravidade do défice neurológico e capacidade funcional, quantificadas pelo NIHSS e modified Rankin Scale (mRS), respetivamente, da admissão, alta e seguimento, e registo de novos EI. Apresenta-se comparação de medianas.

**Resultados:** Foram incluídos 256 doentes, a maioria (56,2%) homens, com idade mediana de 53,5 anos. Detetou-se SDE em 48,4%. Comparativamente com os doentes sem SDE, na presença de SDE verificou-se que a gravidade inicial do AVC era semelhante (NIHSS na admissão mediano 3 vs. 3,5,  $p=n.s.$ ), mas houve melhor recuperação na alta (NIHSS 0 vs. 1,  $p=0,010$ ; mRS 1 vs. 1;  $p=0,002$ ). Verificaram-se 16 EI recorrentes (6,3%). A presença de SDE está associada a novos EI (10,5% vs. 2,3%;  $p=0,008$ ), entre 3 meses e 1 ano de seguimento. Em análise multivariada, a presença de SDE mantém-se associada a novos EI ( $p=0,006$ ) e menor mRS na alta ( $p=0,003$ ).

**Conclusão:** Constatou-se aumento de EI recorrentes nos doentes com SDE, sem indicação para, ou a aguardar, encerramento de *foramen ovale* patente. Propomos que se estabeleçam tempos definidos para realizar este procedimento, quando indicado, de forma a minorar as recorrências. Verificou-se um melhor prognóstico funcional relativamente aos doentes sem SDE, provavelmente explicado pelo embolismo paradoxal ocorrer tendencialmente em doentes mais jovens, enviesando a avaliação da evolução funcional.

### CO-053 IMPORTÂNCIA DA MAGNITUDE DE SHUNT DIREITO-ESQUERDO, QUANTIFICADO POR PESQUISA DE SINAIS MICROEMBÓLICOS COM DOPPLER TRANSCRANIANO, NO AVC MEDIADO POR FOP

Augusto Rachão<sup>1</sup>, Afonso Morgadinho<sup>1</sup>, Miguel Rodrigues<sup>1</sup>, Liliana Pereira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal.

**Introdução:** A pontuação RoPE (risco de embolismo paradoxal) pretende estimar se o *foramen ovale* patente (FOP) está etiologicamente relacionado com o AVC ou é apenas um achado. Contempla características clínicas do doente, sendo controverso se características anatómicas e fisiológicas do FOP, nomeadamente a magnitude do *shunt* verificado, condicionam maior probabilidade de este ser relevante.

**Objetivo:** Avaliar uma possível relação entre a magnitude do *shunt* direito-esquerdo (SDE), quantificada pela pesquisa de sinais microembólicos com Doppler transcraniano (MES-DTC), e a probabilidade do FOP ser causal, pela pontuação RoPE.

**Métodos:** Em doentes internados num hospital terciário por suspeita de AVC isquémico agudo, entre 2017 e 2020, que realizaram MES-DTC, foram recolhidos dados demográficos e clínicos, relativos a MES-DTC e ecocardiograma transesofágico (ETE), e realizada correlação de Spearman com SPSS®.

**Resultados:** Foram avaliados 256 doentes (43,8% do sexo feminino, com idade mediana de 53,5 anos), maioritariamente hipertensos (60,2%), sem diabetes (84,8%) ou dislipidemia (50,4%). Foi detetado SDE em 48,4% dos MES-DTC e 44,0% dos ETE. Verificou-se em ambos os exames em 70 ocasiões

(62,5%). A magnitude do SDE foi avaliada antes e após manobra de Valsalva (MV), sendo superior após esta (< 10 microssinais: 18,8% / 18,4%; 10-20 microssinais: 5,9% / 6,4%; padrão de chuva: 11,3% / 14,0%; padrão de cortina: 2,3% / 5,2%). Nos doentes com menos de 50 anos, verificou-se existir correlação entre *shunt* de maiores dimensões após MV e maior pontuação RoPE ( $r=0,414$ ,  $p=0,028$ ). Não se verificaram outras correlações.

**Conclusão:** Verificamos associação entre a magnitude do SDE e a pontuação RoPE, especificamente em indivíduos jovens (<50 anos) e após MV, favorecendo a sua importância adicional para a relevância de um FOP em AVC neste grupo populacional. Clinicamente, esta informação deve ser valorizada, nomeadamente no contexto de decisões terapêuticas, como o encerramento do FOP.

### CO-054 O PAPEL DO ECO-DOPPLER NA AVALIAÇÃO DOS DOENTES COM ZUMBIDO E NA DETEÇÃO DE SINAIS DE FÍSTULA DURAL

Catarina Caldeiras<sup>1</sup>, Gilberto Pereira<sup>1</sup>, Carmen Ferreira<sup>1</sup>, Rosa Santos<sup>1</sup>, Elsa Azevedo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** O zumbido é uma manifestação comum nas fístulas arteriovenosas durais (FAVD). A ultrassonografia é um método não invasivo, de fácil acesso e aplicação, reconhecidamente útil no rastreio das fístulas intracranianas, mas ainda pouco utilizado para este fim.

**Objetivos:** Avaliar o desempenho do eco-Doppler na deteção de FAVD.

**Métodos:** Estudo retrospectivo observacional (Jun/2000-Jun/2021). Incluídos os indivíduos cujo relatório de eco-Doppler cervicocéfálico mencionasse “fístula”, “zumbido” ou “acufenos”. Nas FAVD predominantemente alimentadas pela carótida externa (FAVD-ACE) incluíram-se casos com índice de resistência (IR)<0,7 na ACE; velocidades aumentadas na ACE e/ou rácio IR artéria carótida interna (ACI)/ACE>0,9. Nas fístulas carotidocavernosas (FCC) considerou-se o aumento de velocidade da ACI, diminuição do IR da ACI e/ou reversão de fluxo na veia oftálmica superior. Consulta do processo eletrónico e da base de dados da Unidade de Neurosonologia.

**Resultados:** Foram identificados 123 doentes, 17 (13,8%) apresentavam fístula (12 feminino [71%], mediana 55 anos [47-70]) – 11 FAVD-ACE e 6 FCC. O eco-Doppler apresentou critérios indiretos de fístula em 13 doentes (sensibilidade global 77%). Numa análise separada, o eco-Doppler detetou 10 FAVD-ACE (sensibilidade 91%) e 3 FCC (sensibilidade 50%). A informação clínica compreendia o termo “zumbido”, “fístula” ou “sopro” em 10 (77%). O eco-Doppler foi o primeiro exame a levantar a suspeita de fístula em pelo menos 9 casos (6 outro exame vascular prévio, 2 desconhecido). Foi ainda levantada a hipótese de fístula numa doente com referência posterior a tentativa de embolização endovascular, mas não foi possível acesso à imagem, pelo que o diagnóstico é incerto. Não existiram, de resto, falsos positivos da deteção de fístula por eco-Doppler na presente série.

**Conclusão:** Nesta amostra o eco-Doppler apresentou elevada sensibilidade na deteção de parâmetros hemodinâmicos compatíveis com fístula, em particular nas FAVD-ACE. Os dados hemodinâmicos das ACE devem ser avaliados em todos os doentes, particularmente naqueles com zumbido pulsátil.

## CO-055 PREDITORES DO IMPACTO FUNCIONAL DO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL DA CIRCULAÇÃO POSTERIOR

André Paula<sup>1</sup>, Nuno Lupi<sup>2</sup>, Elisa Campos<sup>3</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>1,4</sup>, Teresa Pinho E Melo<sup>1,4</sup>, José Ferro<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Instituto de Medicina Molecular; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

**Introdução:** Uma das escalas mais utilizadas para avaliar o prognóstico do AVC é a National Institutes of Health Stroke Scale (NIHSS). Contudo, esta escala não inclui vários sinais e sintomas típicos de enfartes da circulação posterior.

**Objetivos:** Avaliar os elementos clínicos e imagiológicos que podem ter impacto no prognóstico funcional aos 3 meses de doentes com AVC da circulação posterior.

**Metodologia:** Foram recolhidos dados de 162 doentes internados por AVC da circulação posterior na Unidade de AVC do Centro Hospitalar Lisboa Norte entre 2017 e 2020 e incluídos no estudo PRECISE. Foram analisados dados demográficos, fatores de risco, caracterização clínica (sinais e sintomas

presentes à admissão e pontuação inicial na escala NIHSS), caracterização imagiológica e impacto funcional aos 3 meses segundo a modified Rankin Scale (mRS; 0-2: 114 doentes vs 3-6: 48 doentes). Foram calculados odds ratios através de modelos de regressão logística.

**Resultados:** Na análise univariada verificaram-se os seguintes odds ratios significativos: idade (OR 1.091,  $p < 0.0001$ ), pontuação inicial na NIHSS (OR 1.154,  $p < 0.0001$ ), pc-ASPECTS ( $\leq 7$  vs  $> 7$ ) (OR 5.806,  $p < 0.0001$ ), alterações dos campos visuais (OR 5.556,  $P < 0.0001$ ), parésia (OR 3.364,  $p = 0.002$ ), vertigem (OR 0.25,  $p = 0.03$ ), diplopia (OR 0.14,  $p = 0.009$ ), desequilíbrio (OR 0.19,  $p < 0.0001$ ) e ataxia axial (OR 0.215,  $p = 0.016$ ). No modelo multivariado com 5 preditores os odds ratios ajustados foram os seguintes: idade (OR 1.072,  $p = 0.001$ ), pontuação inicial na NIHSS (OR 1.075,  $p = 0.028$ ), pc-ASPECTS ( $\leq 7$  vs  $> 7$ ) (OR 3.281,  $p = 0.015$ ), alteração dos campos visuais (OR 2.498,  $p = 0.065$ ) e diplopia (OR 0.333,  $p = 0.203$ ).

**Conclusão:** Os únicos preditores independentes do impacto funcional do AVC da circulação posterior aos 3 meses foram a idade, a pontuação inicial na NIHSS e o pc-ASPECTS. Depois de ajustadas a estas variáveis as alterações dos campos visuais e diplopia à admissão não mostraram ter impacto nas atividades de vida diária aos 3 meses.

## E-POSTERS

### EP-001 MACULAR AND PERIPAPILLARY CHOROIDAL VASCULAR PARAMETERS IN PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS

Nisa Silva<sup>1</sup>, João Heitor<sup>1</sup>, Catarina Castro<sup>1</sup>, Nadine Gonçalves<sup>1</sup>, Mafalda Macedo<sup>1</sup>, Maria Araújo<sup>1</sup>, António Friande<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Purpose:** To compare macular and peripapillary choroidal vascularity index (CVI) and choroidal thickness (CT) between multiple sclerosis (MS) and healthy subjects.

**Methods:** Cross-sectional study of eyes of MS subjects ( $n = 34$ ), and age and gender-matched controls ( $n = 29$ ). CVI and CT was measured after binarization of enhanced depth imaging optical coherence tomography in 7.5mm-width centered in the macula and a 1mm-width around the optic disc.

**Results:** Groups were not significantly different regarding mean macular CVI (controls  $71.5 \pm 3.5$  vs MS  $71.3 \pm 3.0$ ,  $p = 0.793$ ), peripapillary CVI (controls  $60.0 \pm 4.9$  vs MS  $60.0 \pm 5.5$ ,  $p = 0.990$ ), macular CT (controls  $316.6 \pm 59.0$  vs MS  $325.6 \pm 86.2$ ,  $p = 0.637$ ) and peripapillary CT (controls  $120.4 \pm 27.1$  vs MS  $110.6 \pm 24.8$ ,  $p = 0.182$ ). In subanalysis of patients under 40 years, MS eyes showed higher macular CT (controls  $305.0 \pm 54.2$  vs MS  $355.0 \pm 63.7$ ,  $p = 0.017$ ), foveal CT (controls  $350.9 \pm 54.8$  vs MS  $396.9 \pm 65.1$ ,  $p = 0.030$ ). There was a trend for a higher peripapillary CVI (controls  $59.2 \pm 4.9$ , MS  $63.0 \pm 4.6$ ,  $p = 0.057$ ), but not macular CVI (controls  $71.6 \pm 3.3$  vs MS  $72.9 \pm 2.8$ ,  $p = 0.228$ ), in MS eyes.

**Conclusion:** Our study showed a higher value of CT in patients with MS under 40 years-old. There was a trend for a higher peripapillary CVI in these patients.

### EP-002 TIME IS BRAIN – TEMPOS DE DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO NA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Mónica Santos<sup>2</sup>, Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>, João Ferreira<sup>2</sup>, João De Sá<sup>1,2</sup>

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte.

**Introdução:** Na Esclerose Múltipla (EM), a perda neuronal irreversível ocorre desde o início. O diagnóstico e início precoce de tratamento modificador de doença (DMT) melhora o prognóstico. Em 2018, um consenso internacional definiu uma estratégia de referência e seguimento, propondo três níveis de cuidados: “essencial”, “alcançável” e “aspiracional”.

**Objetivos:** Calcular e avaliar os tempos de referência, diagnóstico e tratamento dos doentes com EM seguidos no Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN).

**Metodologia:** Estudo de coorte retrospectivo. Incluídos doentes adultos com diagnóstico de EM surto-remissão entre 01/01/2019 e 28/02/2021 e que iniciaram DMT no CHULN. Consultados processos clínicos eletrónicos. Foram escolhidos cinco tempos de seguimento e avaliada a percentagem de doentes que cumpria cada nível de cuidados.

**Resultados:** Foram incluídos 49 doentes, 40(81,6%) do sexo feminino, com idade média no diagnóstico de 34 anos ( $DP \pm 8.69$ ). Relativamente ao nível “essencial” de cuidados, 87,5% dos doentes cumpriu o objetivo de tempo mediano entre os primeiros sintomas e a procura de cuidados de saúde (5 dias; IQR 0-14); 75,7% cumpriu o objetivo de tempo entre procura de cuidados e referência a um neurologista (0 dias, IQR 0-18); 92,3% cumpriu o objetivo de tempo entre referência e realização de RM (7 dias, IQR 0-16); 56,7% cumpriu o objetivo de tempo entre referência e diagnóstico de EM (40 dias,

IQR 9-143); e 85,8% cumpriu o objetivo de tempo entre diagnóstico e início de DMT (14 dias, IQR 0-14).

**Discussão e Conclusão:** Globalmente, foram cumpridos os tempos recomendados pelo consenso internacional na nosa coorte. Este resultado pode dever-se em parte ao elevado número de diagnósticos feitos em contexto de internamento por surto inaugural. O conhecimento das limitações atuais e a otimização do processo de referência e investigação é uma oportunidade de melhoria no futuro, contribuindo para a prevenção de acumulação de incapacidade nos doentes com EM.

### EP-003 HIPERPROLACTINÉMIA COMO PRÓDROMO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

**Mónica Santos<sup>1</sup>, Tânia Matos<sup>2</sup>, João Ferreira<sup>1</sup>**

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte.

**Introdução:** A fase prodrómica na Esclerose Múltipla (EM) é caracterizada por aumento de utilização dos cuidados de saúde por sintomas inespecíficos (incluindo ginecológicos), exames complementares e prescrição de medicamentos anteriormente ao diagnóstico. A prolactina (PRL) é uma hormona secretada na hipófise anterior e linfócitos B e T. Estudos têm mostrado hiperprolactinémia em doentes com EM (particularmente em surto), e outras doenças autoimunes sistémicas. O seu papel como marcador de inflamação é ainda controverso. Este é o primeiro caso reportado de hiperprolactinemia antecedendo o diagnóstico de EM.

**Caso Clínico:** Mulher, 19 anos, apresentou irregularidades menstruais persistentes. Antecedentes pessoais de enxaqueca sem aura, medicada com contraceção oral combinada. Do estudo endocrinológico, foi identificada hiperprolactinemia (118,1 ng/mL), mesmo após suspensão de contraceção hormonal. O restante estudo do eixo hipotálamo-hipófise e a ecografia ginecológica foram normais. A RM crânio-encefálica excluiu lesões hipofisárias, e mostrou lesões inespecíficas em T2, periventriculares e subcorticais. Nesta altura, a doente negou queixas do foro neurológico. As queixas ginecológicas e os níveis de PRL normalizaram espontaneamente um ano depois, e a sua causa nunca foi esclarecida.

Dois anos depois, a doente apresentou queixas de dormência da hemiface e membro superior esquerdo, associada a parésia grau 4 deste membro, com recuperação completa após pulso de metilprednisolona. A RM-CE mostrou uma nova lesão em T2, ovoide, na coroa radiata direita, com captação nodular de gadolínio, cumprindo critérios de disseminação no tempo e espaço para o diagnóstico de Esclerose Múltipla Surto-Remissão.

**Conclusão:** Com este caso, pretende-se ilustrar uma possível nova manifestação do pródromo da EM. A hiperprolactinemia pode ser um marcador de ativação do sistema imunitário, mesmo antes do início dos sintomas neurológicos. A RM-CE é exame obrigatório no estudo etiológico. Pode permitir um seguimento clínico e imagiológico mais regular, e contribuir para o diagnóstico de EM e início de tratamento mais precoces.

### EP-004 OCULAR HYPOTENSION - A RARE CAUSE FOR OPTIC DISC EDEMA

**Inês Laranjinha<sup>1</sup>, André Jorge<sup>2</sup>, Carolina Azóia<sup>3</sup>, Ana Inês Martins<sup>2</sup>, João Lemos<sup>2,4</sup>**

1-Neurology Department, Porto University Hospital Centre, Porto, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra University Hospital

Centre, Coimbra, Portugal; 3-Neurology Department, Trás-os-Montes e Alto Douro Hospital Centre, Vila Real, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Unilateral vision loss and optic disc edema implies a broad differential diagnosis, being optic neuritis one of the most common causes in young patients. Retinal detachment is a cause of unilateral vision loss and an ophthalmological emergency. Timely surgery can result in vision acuity recovery, although complications (ex. low intraocular pressure) may occur.

**Case Report:** A 55-year-old man was referred to us due to unilateral optic disc edema. He had a past history of bilateral retinal detachment (7 years and 1.5 year prior, on the left and right eye, respectively) and presented with a 1-week history of vision loss, metamorphopsia and ocular pain in the right eye. Exam showed best-corrected visual acuity of 20/40 in the right and 20/20 in the left eye; color vision was 17/17 Ishihara color plates in both eyes. A relative afferent pupillary defect was difficult to ascertain due to Urrets-Zavalía syndrome on the right eye. On Amsler grid a pericentral temporal defect and metamorphopsia on the right eye was noted, while on perimetry there was an enlargement of the blind spot OD. Fundoscopy and optical coherence tomography showed optic disc edema, retinal folds and cystic macular edema in the right eye. Intraocular pressure was 3mmHg on the right and 15mmHg on the left eye. Head CT was unremarkable. A diagnosis of ocular hypotonia and cystic macular edema following retinal detachment surgery was assumed. Treatment with local corticosteroids resulted in symptomatic improvement; on follow-up, macular edema was less evident and intraocular pressure slightly increased (3 to 6mmHg) in the right eye.

**Conclusion:** Ocular hypotension following retinal detachment can present with optic disc edema. Prompt recognition of this condition is crucial to avoid unnecessary work-up for intrinsic optic nerve pathology.

**Conflicts of interest:** none.

### EP-005 DOENÇA DO ESPETRO DA NEUROMIELITE ÓTICA: UM CASO COM DISAUTONOMIA FULMINANTE.

**Mafalda Soares<sup>1</sup>, Filipa Ladeira<sup>1</sup>, José Rosa<sup>1</sup>, Marta Sequeira<sup>1</sup>, Margarida Dias<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** A doença do espectro da neuromielite ótica (NMOSD) é uma patologia autoimune, frequentemente incapacitante. Além das manifestações mais características de nevrite ótica grave, mielite longitudinalmente extensa e síndrome da área postrema, reportamos um caso com sintomas autonómicos graves decorrentes de lesão hipotálamica.

**Caso Clínico:** Mulher de 77 anos, admitida no Serviço de Urgência (SU) por quadro agudo de vômitos, soluços incoercíveis e dificuldade para a marcha, precedido de infeção respiratória superior e vacinação contra a gripe sazonal 7 e 21 dias antes da admissão, respetivamente. Durante a permanência no SU evoluiu com monoparésia do membro inferior direito, a que se seguiu retenção urinária e encefalopatia em seis horas. Realizou ressonância magnética crânioencefálica e medular urgentes que revelaram múltiplas lesões encefálicas envolvendo hipotálamo, quiasma e fita óticas e área postrema e medulares longitudinalmente extensas em múltiplos segmentos medulares. O exame citoquímico do LCR revelou pleiocitose mononuclear (106 células) e hiperproteinorráquia (101,1 mg/dL). A pesquisa de anticorpo anti-aquaporina 4 no soro foi positiva, destacando-

-se ainda no estudo laboratorial sérico a elevação de marcadores tumorais. Admitindo-se diagnóstico de NMOSD, possivelmente paraneoplásica, a doente foi internada no Serviço de Neurologia, sob corticoterapia. Durante as primeiras horas de internamento evoluiu com instabilidade hemodinâmica com hipotensão e hipotermia refratárias, o que motivou transferência para unidade de cuidados intensivos (UCI). Apesar da instituição de plasmaferese, a doente evoluiu rapidamente de forma desfavorável com uma disautonomia de difícil controlo, que se revelou fulminante.

**Conclusão:** Este caso vem realçar a importância da disautonomia na NMOSD, que resulta do envolvimento do hipotálamo, com repercussão no centro de controlo autonómico, e que contribuiu para este desfecho fatal. De facto, em doentes com sinais clínico-imagiológicos sugestivos de envolvimento hipotalâmico, a vigilância apertada dos sintomas autonómicos torna-se essencial, enfatizando a necessidade de monitorização hemodinâmica contínua e admissão precoce em UCI.

## EP-006 THE PARADOX OF A DEMYELINATING AUTOIMMUNE DISEASE IN A HIV PATIENT: CASE REPORT

Roberto M. Franco<sup>1,4</sup>, Alexandra Rodrigues<sup>2,5</sup>, Armando Morginho<sup>1</sup>, Carolina Figueira<sup>2</sup>, José Franco<sup>2</sup>, Marta Macedo<sup>3</sup>, Teresa Aguiar<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal – SESARAM; 2-Serviço de Radiologia, Unidade de Neurorradiologia, Hospital central do Funchal – SESARAM; 3-Serviço de Oftalmologia, Hospital Central do Funchal – SESARAM; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João – Porto; 5-Serviço de Neurorradiologia CHULC, EPE.

**Introduction:** The selective CD4+ lymphocytes depletion is the hallmark of HIV infection. Although It has been considered protective against autoimmune diseases such as Multiple sclerosis (MS) and Neuromyelitis Optica spectrum disorder (NMOSD), demyelinating autoimmune disease cases were reported with a growing evidence of association.

**Case Report:** We present a 63-year-old caucasian man, HIV+ since 1997, who developed an acute painless total left-sided visual loss, followed three days later by right-sided partial visual loss. Other than the visual disturbance, the neurological examination was unremarkable and he had no abnormalities in the ophthalmologic evaluation. Traumatic, toxic, infectious and metabolic causes were excluded. The patient had a high viral load and low CD4 count in the last 2 years. He has a history of a left lower limb paresthesia in 2011, which lasted for two weeks and remitted without treatment. The neuroaxis magnetic resonance imaging (MRI) satisfied the MS 2017 McDonalds criteria. Additionally, it was detected bilateral and asymmetric optic nerve involvement as well as the “central vein sign” in Susceptibility weighted imaging (SWI) in some of the brain lesions. Cerebrospinal fluid analysis revealed high oligoclonal bands (OCBs). Anti-MOG and anti-aquaporin4 antibodies were negative. The patient was treated with intravenous methylprednisolone and plasma exchange therapy, with very poor recovery of visual acuity.

**Conclusion:** Demyelinating lesions usually occur at the initial stages of HIV infection, or after seroconversion illness, when the immune reconstitution syndrome occurs. Also, it has been proposed that the HIV virus itself can produce demyelinating lesions. A subgroup of these patients has overlapping NMOSD and MS features. The underlying mechanism for the autoimmune disease could be explained by molecular mimethism. The exact pathophysiological explanation for this unusual presentation and the management of this patients remains uncertain.

Therefore, the documentation and research are crucial, in order to reach better outcomes.

## EP-007 REATIVAÇÃO DE MOGAD APÓS INOCULAÇÃO DE VACINA CONTRA INFEÇÃO SARS-COV-2

Tiago Oliveira<sup>1</sup>, Filipa Ladeira<sup>1</sup>, Lia Leitão<sup>1</sup>, Marisa Brum<sup>1</sup>, João Sequeira<sup>1</sup>, Carlos Capela<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** A estimulação do sistema imune causada pela vacinação contra infeção por SARS-CoV-2 tem sido associada ao desenvolvimento ou reativação de diferentes doenças autoimunes do sistema nervoso central, em particular de doenças do espectro da neuromielite ótica (NMOSD) e de doença relacionada com anti-MOG (MOGAD). Adicionalmente, foram descritos alguns casos de desenvolvimento e reativação de MOGAD e NMOSD em contexto pós-vacinal, com vacinas de diferentes mecanismos de ação. Reportamos um caso de reativação de MOGAD na sequência de vacina mRNA contra a infeção SARS-CoV-2, após longo período de estabilidade clínica-imagiológica.

**Caso Clínico:** Homem de 48 anos, com antecedentes de mielite transversa longitudinalmente extensa em 2014, com estudo etiológico inicial negativo, e sob tratamento imunossupressor com rituximab e prednisolona, desde 2019, com boa resposta clínica, laboratorial e imagiológica. Duas semanas após inoculação de vacina mRNA contra infeção por SARS-CoV-2 inicia quadro de diplopia, náuseas, vômitos e instabilidade da marcha. Realizou ressonância magnética crânio-encefálica que documentou múltiplas lesões encefálicas, de novo, hiperintensas em T2/FLAIR, com captação de gadolínio, a nível do tronco encefálico, com aspeto sugestivo de “brainstem fluffy lesion” e com possível envolvimento de nervo ótico esquerdo. Repetiu determinação de anticorpo anti-MOG que foi positiva. Foi colocada como hipótese provável para o quadro a reativação de doença MOGAD em contexto pós-vaccinal, pelo que doente foi submetido a novo ciclo de imunossupressão, com novo ciclo de rituximab e ainda corticoterapia com melhoria clínica-imagiológica.

**Conclusão:** O caso descrito reforça a suscetibilidade da doença MOGAD a reativação em contexto parainfeccioso. É essencial a monitorização de doentes com MOGAD aquando da administração de vacinas, em particular das com novos mecanismos de ação para identificar e tratar prontamente episódios de recorrência e para clarificar o impacto de novas vacinas no curso desta patologia.

## EP-008 PAPILLEDEMA AND FOURTH NERVE PALSYP RAPIDLY PROGRESSING TO INTERNUCLEAR OPHTHALMOPLGIA AND SIXTH NERVE PALSYP AS THE PRESENTING MANIFESTATION OF SIMULTANEOUS INTRACRANIAL HYPERTENSION AND MULTIPLE SCLEROSIS.

Sara Matos<sup>1</sup>, André Sobral-Pinho<sup>2</sup>, André Jorge<sup>1</sup>, Daniela Pereira<sup>3</sup>, Sónia Batista<sup>1,4</sup>, Ana Inês Martins<sup>1</sup>, João Lemos<sup>1,4</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neurology Department, Lisboa Ocidental Hospital Centre, Lisbon, Portugal; 3-Neuroradiology Unit, Imaging Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** The co-existence of multiple sclerosis (MS) and intracranial hypertension (IH) has rarely been reported.



Whether this constitutes a coincidence or not remains controversial. Several mechanisms have been postulated to explain a hypothetical relationship between the two, most of these based on dynamic changes of the cerebrospinal fluid and/or lymphatic system. We report a unique neuro-ophthalmic presentation of simultaneous IH and MS showing rapid time-locked installation and progression of both entities.

**Clinical Case:** A 23-year-old woman presented with 2-day binocular vertical diplopia. A comprehensive assessment including neuro-ophthalmologic examination, retinography, optic coherence tomography, video-oculography, computerized perimetry and Hess screen test was performed. On exam there was bilateral papilledema (Frísen grade 1), increased retinal nerve fiber layer in both eyes, blind spot enlargement of the right eye and left hypertropia increasing in right and downgaze, consistent with a left fourth nerve palsy (4NP). Brain CT was normal and CT venography showed bilateral transverse sinus stenosis and no cerebral venous thrombosis. Five days later she developed binocular horizontal diplopia, worse in lateral gaze. Exam revealed worsening of bilateral papilledema (Frísen grade 2), right internuclear ophthalmoplegia, right lateral rectus palsy while 4NP had resolved. Brain MRI showed multiple demyelinating lesions, including one in the midbrain likely involving the right fourth cranial nucleus and adjacent ipsilateral medial longitudinal fascicle. Lumbar puncture revealed a CSF opening pressure of 35 cmH<sub>2</sub>O and the presence of oligoclonal bands. A diagnosis of multiple sclerosis and intracranial hypertension was made. The patient received 5 days of 1 gr IV methylprednisolone and was started on acetazolamide 500 mg twice daily. After 1 month there was only residual bilateral papilledema (Frísen grade 1).

**Conclusion:** The parallel worsening of signs clearly attributed to MS and IH in our case, suggests a possible relationship between multiple sclerosis and intracranial hypertension.

## EP-009 ENCEFALITE AUTOIMUNE: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Joana Lopes<sup>1</sup>, Ana Paula Sousa<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Raquel Samões<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** O diagnóstico de encefalite autoimune (EAI) baseia-se no início subagudo de quadro clínico sugestivo, suportado por exames paraclínicos e deteção de anticorpos antineuronais. O início precoce de terapêutica imunomoduladora influencia o *outcome*.

**Objetivo:** Caracterização dos doentes com EAI seguidos em ambulatório num hospital terciário.

**Métodos:** Estudo observacional transversal retrospectivo com seleção dos adultos com critérios de EAI possível (Graus, 2016) seguidos em consulta de Neuroimunologia; colheita de dados clínicos/exames paraclínicos/tratamentos/*outcome* do processo clínico. Análise estatística pelo teste qui-quadrado/exato de Fisher.

**Resultados:** Identificámos 29 doentes, 15(51,7%) homens, idade média à apresentação=47(dp=22,3) anos. Em 23(79,3%) foram identificados anticorpos anti-neuronais: anti-NMDAr(n=8, 27,6%), anti-GAD65(n=7, 24,1%), anti-Ma2(n=3, 10,2%) e anti-LGI1, -CASPR2, -CV/CRMP5, -recoverina, -titina, -flotilina(com n=1, 3,4%). Na apresentação clínica ocorreram défices cognitivos em 22(75,9%), 18(62,1%) tiveram crises epiléticas e 16(55,2%) sintomas psiquiátricos. A RM-cerebral tinha alterações sugestivas de EAI em 12(41,3%) (hiperintensidade T2/FLAIR temporal>cortico-subcortical>diencefálico+tronco); o EEG em 21(72,4%) (atividade lenta focal>paroxística>base

lenta>delta-brush); o LCR tinha pleocitose em 8(27,6%) e síntese aumentada de IgG intratecal em 11(37,9%). Foi diagnosticado tumor em 5(17,2%) doentes (teratoma ovárico, adenocarcinoma gástrico e pulmonar) e 4(13,8%) tinham história de infeção SNC (HVS, Enterovirus, Cryptococcus). O tempo mediano sintomas-tratamento foi 191 dias. Vinte (69,0%) doentes fizeram tratamento na fase aguda (corticoterapia, imunoglobulina, plasmáfereze, rituximab, ciclofosfamida). Com tempo de seguimento mediano=3anos(0-20anos), 13(44,8%) permanecem com tratamento de manutenção (corticoterapia, rituximab, azatioprina) e 11(37,4%) tiveram recorrência; 23(79,3%) apresentam independência funcional(mRankin≤2) mas 23(79,3%) mantêm sequelas cognitivas, 3(10,3%) crises epiléticas e 10(34,5%) sintomas psiquiátricos; sem diferenças estatisticamente significativas entre seropositivos vs. seronegativos. Doentes com anticorpo de superfície apresentaram maior proporção de independência funcional (vs. intracelulares, p=0,002), sem diferenças nas recidivas, sequelas cognitivas ou crises. A presença de tumor não implicou pior *outcome*.

**Conclusão:** O diagnóstico de EAI é complexo, particularmente nos casos seronegativos. Nesta série, doentes seronegativos e seropositivos apresentaram prognóstico sobreponível, a maioria com independência funcional, apesar de uma proporção significativa manter alterações neuropsiquiátricas.

## EP-010 REAL-WORLD EFFECTIVENESS OF DIMETHYL FUMARATE IN PORTUGUESE RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS OVER 4 YEARS: PROTEC SUB-STUDY EXTENSION

Ana Martins Da Silva<sup>4</sup>, Ângela Silva<sup>1</sup>, Rui Guerreiro<sup>5</sup>, Justin Bohn<sup>2</sup>, Filipe Branco<sup>2</sup>, Catarina Flores<sup>2</sup>, Jennifer Lyons<sup>2</sup>, Thomas Berger<sup>3</sup>

1-Hospital de Guimarães; 2-Biogen; 3-Dept. of Neurology, Medical University of Vienna; 4-Centro Hospitalar Universitário do Porto – Hospital de Santo António; 5-Centro Hospitalar de Setúbal.

**Introduction:** Dimethyl fumarate (DMF) has a well-established benefit-risk profile on relapsing-remitting multiple sclerosis (RRMS) as demonstrated per the phase 3 studies DEFINE, CONFIRM and ENDORSE extension study. The PROTEC study was an international phase 4, open-label, observational study designed to assess the effectiveness of DMF on disease activity and patient-reported outcomes (PRO) in the real world.

**Objective:** To report DMF effectiveness over 4 years in Portuguese patients included in the PROTEC sub-study extension. Methods: Following the 12-month main study, eligible patients continued taking DMF for up to 48 months. Annualized Relapse Rate (ARR) over 48 months was defined as the primary endpoint and patient-reported health related quality of life (HRQoL) outcomes, disability progression, depression/mental health, and work productivity outcomes as the additional endpoints.

**Results:** A total of 1114 patients were enrolled in the PROTEC study; 134 (12.0%) patients were Portuguese, of which 103 (76.9%) were enrolled in the extension study. 71 (68.9%) participants completed the extension study, while 32 (31.1%) withdrew early; 4 (3.9%) participants withdrew due to adverse events (AE). Baseline ARR was 0.447 (95% CI: 0.331, 0.603), which then decreased to 0.146 (95% CI: 0.085, 0.249) at month 12, then to 0.116 (95% CI: 0.074, 0.183) at month 24, and changed to 0.118 (95% CI: 0.079, 0.176) at month 48. By month 48, almost 74% of the participants had not relapsed. During the 48-month follow-up period, the HRQoL measurement results, health status, disability progression, and work productivity re-

ported by the patients were generally improved or stabilized when compared with the baseline.

**Conclusion:** From a clinical and patient perspective, DMF seems to be an effective treatment with long-term outcomes on quality of life, health status, and disability progression of MS patients.

## EP-011 DESSENSIBILIZAÇÃO A TOCILIZUMAB NA DOENÇA DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓTICA

Inês Gomes<sup>1</sup>, Pedro Faustino<sup>1</sup>, Francisca Cunha<sup>2</sup>, Pedro Alves<sup>2</sup>, Inês Correia<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>1</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>, Isabel Campelo<sup>3</sup>, Carmelita Ribeiro<sup>2</sup>, Ana Todo-Bom<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>1</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>

1-Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;

2-Imunologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;

3-Serviço Farmacêutico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** O tocilizumab é um anticorpo monoclonal humanizado, anti-receptor da interleucina-6 (IL-6), usado no tratamento da doença do espectro da Neuromielite Ótica (NMOSD), com bom perfil de eficácia e segurança. As principais reações adversas ao fármaco são as infeções e sintomas gastrointestinais. Contudo, estão também descritas reações de hipersensibilidade, que podem variar de ligeiras a choque anafilático grave, com consequente suspensão do tratamento.

**Caso Clínico:** Mulher de 50 anos, com antecedentes de hipotireoidismo e sem alergias conhecidas, diagnosticada com NMOSD com anticorpos anti-Aquaporina-4 positivos, após mielite longitudinalmente extensa (C6-D10). Iniciou terapêutica com tocilizumab, que manteve sem intercorrências durante 5 tratamentos. Ao 6º tratamento, entre 15-30 minutos de infusão, apresentou lesões cutâneas eritematosas, papulares, de grandes dimensões, muito pruriginosas a nível dos calcâneos, que depois generalizaram a todo o tegumento e associadas a hipotensão. Tentativa de reintrodução do fármaco 1 mês após, com uma infusão mais lenta e sob pré-medicação, com os mesmos efeitos. Optou-se por *switch* terapêutico para Rituximab, também com reação urticariforme associada. Realizou testes cutâneos de alergia a Tocilizumab, com teste intradérmico positivo. Foi proposta para realização de Tocilizumab em esquema de dessensibilização, num protocolo de 12 passos/3 frascos e dose cumulativa de 400mg, que decorreu sem intercorrências. A doente mantém-se clinicamente bem, sem novos surtos ou agravamento da doença.

**Conclusão:** Os protocolos de dessensibilização permitem uma readministração segura de fármacos após reações de hipersensibilidade do Tipo I (IgE-mediadas). A dessensibilização parece ser uma estratégia promissora para doentes NMOSD com hipersensibilidade a tocilizumab, não comprometendo a eficácia do fármaco.

## EP-012 HEMISPASMO FACIAL E MIOQUIMIAS, UMA APRESENTAÇÃO RARA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Marta Magriço<sup>1</sup>, Filipa Serrazina<sup>1</sup>, Inês Freire<sup>2</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Egas Moniz.

**Introdução:** A apresentação clínica de esclerose múltipla pode ser variada e representar um desafio diagnóstico na prática clínica. O hemispasmo facial e mioquimias como sintomas iniciais de esclerose múltipla foram raramente reportados.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de um doente do sexo masculino, de 43 anos, com antecedentes pessoais de síndrome depressiva medicada com escitalopram, observado em consulta de neurologia por um quadro com duas semanas de evolução de movimentos ondulantes, contínuos da hemiface esquerda. Ao exame neurológico destacava-se a presença de mioquimias, contínuas, da região peri-oral esquerda e ainda hemispasmo facial esquerdo. O estudo complementar com RM-CE registou a presença de múltiplas lesões hiperintensas na ponderação T2/ FLAIR, da substância branca, localizadas à região periventricular, justa-cortical e corpo caloso, sugestivas de doença desmielinizante. Punção lombar revelou a presença de bandas oligoclonais. Admitiu-se o diagnóstico de esclerose múltipla surto-remissão e o doente iniciou metilprednisolona 1g durante 3 dias e ainda interferão-beta, com recuperação completa após um mês. A RM-CE de controlo realizada cerca de três meses após o início do quadro revelou a presença de uma nova lesão na região dorso-lateral da ponte à esquerda, hiperintensa na ponderação T2/FLAIR, sem captação após administração de gadolínio.

**Conclusão:** O presente caso ilustra uma apresentação clínica rara de esclerose múltipla e realça a importância de investigação adicional em doentes com mioquimias faciais, especialmente de localização perioral e contínuas.

## EP-013 VACINAÇÃO CONTRA A COVID-19 NUMA POPULAÇÃO DE DOENTES ADULTOS COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Ângela Abreu<sup>1</sup>, Joana Lopes<sup>2</sup>, Inês Ferreira<sup>2</sup>, Henrique Nascimento<sup>2</sup>, João Moura<sup>2</sup>, Ana Sardoieira<sup>2</sup>, Catarina Teixeira<sup>2</sup>, Dina Lopes<sup>3</sup>, Daniela Boleixa<sup>3</sup>, Raquel Samões<sup>2,4,5</sup>, Ana Paula Sousa<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>2,4,5</sup>, Isabel Fonseca<sup>3,4,5</sup>, Ana Martins Silva<sup>2,4,5</sup>

1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Departamento de Ensino, Formação e Investigação; 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS-UP; 5-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health) (ITR), Porto, Portugal.

**Introdução:** As vacinas contra a COVID-19 são seguras em doentes com Esclerose Múltipla (EM) sob tratamentos modificadores de doença (TMD), embora possam ser menos efetivas. A vacinação prioritária em doentes com fatores de risco para maior gravidade por COVID-19 tem como objetivo diminuir a morbi-mortalidade associada.

**Objetivo:** Descrever o estado da vacinação contra a COVID-19 de uma população de doentes adultos com EM seguidos num hospital terciário até 31 de Agosto de 2021.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos registos clínicos, incluindo boletim de vacinas eletrónico e informações sobre infeção por SARS-CoV-2 de doentes com EM seguidos em consulta de Neurologia. A análise estatística foi efetuada usando SPSS®27.0.

**Resultados:** Foram incluídos 714 doentes com EM, 644 mulheres, idade média de 48 anos (DP= 13), 82% curso surto-remissão e EDSS mediano de 2,5 (IQR 1,0-4,5). Encontraram-se sob TMD, 74%. A 31 de agosto, 596 (84%) dos doentes tinham vacinação completa. Apenas 14 doentes (2%) recusaram vacinação. Excluindo os infetados e não vacinados por razões várias (16%), foram vacinados 19% dos doentes na 1ª fase, 41% na 2ª fase e 40% na 3ª fase. Cinquenta e quatro doentes tiveram COVID-19: idade média 42,68 anos (dp 11,3), 36 (67%) eram mulheres, 82% tipo surto-remissão, EDSS mediano=2 (IQR 1,0-

4,0) e 82% sob TMD. A maioria das infeções ocorreu até 9 de Janeiro (n=37, 67%). Os doentes infetados eram significativamente mais novos e tinham uma idade mediana de início da EM significativamente mais baixa. Dos doentes infetados, 81% já foram vacinados. Apenas um doente teve COVID-19 após vacinação completa.

**Conclusão:** A cobertura da vacinação contra a COVID-19 nesta amostra de doentes com EM foi muito elevada (superior à da população geral em Portugal à mesma data – 86% vs 74%). A infeção mais prevalente nos mais novos pode estar relacionada à maior exposição e/ou menor isolamento.

## EP-014 GUILLAIN-BARRÉ SYNDROME FOLLOWING SARS-COV-2 VACCINE

Ana Maria De Oliveira<sup>1</sup>, Patrícia Varela Ramos<sup>1</sup>, Gonçalo Durão Carvalho<sup>2</sup>, Sofia Brites Alves<sup>3</sup>, André Vicente Simões<sup>1</sup>, João Gonçalves Pereira<sup>1</sup>, Alexandre Amaral E Silva<sup>1</sup>, Vânia Almeida<sup>1</sup>, Cândida Barroso<sup>1</sup>

1-Hospital Vila Franca de Xira; 2-Centro Hospitalar do Oeste – Unidade de Caldas da Rainha; 3-Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil.

The worldwide mass vaccination campaign to control the COVID-19 pandemic will be the largest one ever undertaken in history. Although the safety profile of the different vaccines has well been established, neuroinflammatory complications have been described, including rare cases of Guillain-Barré Syndrome (GBS). We report a case of GBS after the AZD1222 SARS-CoV-2 vaccine, that uses adenovirus platform as their backbone. A 63-year-old man presented to the emergency department in March 2021 with severe pain, paraesthesia and worsening of proximal muscle weakness of the lower extremities, with rapid extension upward involving both upper limbs, in less than 24 hours. He also complained of dyspnea and blurred speech. He received his first dose of AZD1222 SARS-CoV-2 vaccine two weeks prior to presentation. His past medical history was remarkable for secondary progressive multiple sclerosis, without current disease modifying treatment, with long term stable proximal paraparesis and dysarthria (EDSS 6.5). Physical examination revealed hypophony, with imperceptible speech, and hypomotility of the palate veil; hypotonic tetraparesis, with predominance of proximal weakness on both upper and lower limbs; weak osteo-tendinous reflexes; no other changes were appreciated. He progressed into flaccid tetraparesis, anarthria, dysphagia and global respiratory failure requiring invasive mechanical ventilation and ICU admission on first day. Lumbar puncture unveiled an albuminocytologic dissociation; the EMG was diagnostic of a very severe acute demyelinating inflammatory polyneuropathy. An MRI showed multiple prefrontal, periventricular, deep and juxtacortical demyelinating lesions in the brainstem along with high cervical anterolateral lesions, without contrast enhancement. He was started on intravenous immunoglobulin followed by plasmapheresis. Both tracheostomy and percutaneous gastrostomy were placed. After 5 months he was discharged to a rehabilitation facility with slight improvement of the strength.

Although vaccination is generally safe and of utmost importance to control the pandemy, serious adverse reactions, including neuroinflammatory complications with devastating consequences, may occur.

## EP-015 ENCEFALITE COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO

Cristiana Silva<sup>1</sup>, Joana Amaral<sup>2</sup>, Sónia Moreira<sup>3</sup>, Fabiana Ventura<sup>4</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neuropediatria – Centro de Desenvolvimento da Criança – Hospital Pediátrico de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 4-Serviço de Psiquiatria do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

**Introdução:** A encefalite autoimune é uma entidade complexa, que pode associar-se a doenças autoimunes sistémicas. As manifestações neuropsiquiátricas do Lupus Eritematoso Sistémico (LES) são comuns, mas a encefalite é um evento raro. Apresentamos um caso de encefalite como apresentação inicial de LES.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 61 anos, com epilepsia desde os 20 anos, sem crises há mais de 25 anos, que inicia quadro de crises focais do hemisfério esquerdo, sonolência, défice atencional e executivo, de evolução subaguda e fluante. Ao exame neurológico, apresentava-se distrátil, com apraxia ideomotora e ataxia apendicular e axial discretas. Estudo imagiológico inicial sem alterações e, posteriormente, com ligeira atrofia cortical fronto-parietal. O eletroencefalograma mostrou lentificação difusa ligeira, com surtos de atividade delta rítmica frontal intermitente. Do estudo etiológico, destaca-se a presença de hipocomplementémia, anticorpos anti-SSA60, anti-nucleares e anti-GAD65 positivos. Estudo do LCR com proteinorráquia discreta (50 mg/dL), sem pleocitose, anti-GAD65 negativo e bandas oligoclonais presentes no soro e no LCR. PET cerebral com áreas de hipometabolismo difuso fronto-temporal. A TC torácica revelava derrame pleural e peritoneal. Foi excluída infeção do SNC e encefalite auto-imune por anticorpos anti-GAD65 por ausência destes anticorpos no LCR. Assumiu-se o diagnóstico de LES, cumprindo os critérios de diagnóstico (20 pontos dos critérios de classificação EULAR/ACR): ANAs positivos, hipocomplementémia, crises epilépticas, derrame pleural e peritoneal, associado a elevado índice de atividade SLEDAI-2K (22). Inicialmente, fez corticoterapia com boa resposta clínica, estando atualmente, sob rituximab.

**Conclusão:** Este caso ilustra uma forma rara de apresentação de LES. O quadro de encefalite exigiu uma exaustiva investigação complementar que permitiu a exclusão de outras causas de encefalites imunomediadas. A sobreposição clínica entre os diferentes tipos de encefalite autoimune, obriga a uma abordagem etiológica que deve englobar de forma sistemática a exclusão de doença neoplásica e autoimune sistémicas, com especificidades terapêuticas e prognósticas distintas.

## EP-016 ALÉM DA CLÍNICA, A IMUNOLOGIA: RESULTADOS A CURTO-MÉDIO PRAZO COM ALEMTUZUMAB EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Ana Rita Silva<sup>1</sup>, Inês Gomes<sup>2</sup>, Maria João Leitão<sup>2,3</sup>, Inês Correia<sup>2,4</sup>, Sónia Batista<sup>2,4</sup>, Carmo Macário<sup>2</sup>, Isabel Campelo<sup>2</sup>, Inês Baldeiras<sup>2,3,4</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>2,4</sup>

1-Hospital de Braga; 2-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** O alemtuzumab é um anticorpo monoclonal anti-CD52 aprovado para o tratamento da Esclerose Múltipla

(EM) tipo surto-remissão. Apesar de apresentar elevada eficácia, o seu efeito no sistema imune permanece por esclarecer.

**Objetivos:** Avaliar a resposta clínica e laboratorial a curto-médio prazo de uma coorte de doentes tratados com Alemtuzumab.

**Métodos:** Estudo retrospectivo com recolha de dados demográficos, clínicos, imagiológicos e laboratoriais (contagem total e populações linfocitárias no soro).

**Resultados:** Foram identificados 33 doentes (idade média: 43 anos, 70% do sexo feminino) com EM (29 surto-remissão, 4 secundariamente progressiva ativa e uma média de 3,7 fármacos prévios) submetidos a tratamento com alemtuzumab entre julho/2008 e julho/2021. Aos três anos de seguimento ( $n=17$ ), verificou-se uma redução de 77% na taxa anualizada de surtos ( $z=1,5$ ,  $p=0,001$ ), uma diminuição de 80% no número de ciclos de tratamento com corticoides ( $z=5$ ,  $p=0,001$ ) e de 76% no número de internamentos ( $z=3,5$ ,  $p=0,02$ ), comparativamente a igual período pré alemtuzumab. Observou-se ainda uma redução de 0.5 pontos na escala de incapacidade (EDSS) ( $p=0,001$ ) no 1º ano após tratamento. Dois terços não apresentaram novas lesões na RM-CE, correspondendo a um total de 40% de doentes em NEDA-3. Não se encontrou relação entre a taxa anualizada de surtos e as populações linfocitárias. A contagem linfocitária aos 6 e 12 meses correlacionou-se com o EDSS no 1º ano ( $r=0,395$ ,  $p=0,046$ ) e 2º ano ( $r=0,438$ ,  $p=0,032$ ), respetivamente.

**Conclusão:** Os resultados desta coorte confirmam a elevada eficácia do alemtuzumab no controlo da EM. Os dados estão ainda de acordo com estudos recentes nos quais não foi demonstrada relação entre a eficácia e o padrão de repopulação linfocitária. As teorias vigentes sugerem que a melhoria da incapacidade observada com o alemtuzumab se correlaciona com um mecanismo neuroprotector resultante da ação dos linfócitos reconstituídos no SNC e/ou do aumento da secreção de fatores neurotróficos.

## EP-017 DESMIELINIZAÇÃO CENTRAL E PERIFÉRICA COMBINADA APÓS VACINAÇÃO CONTRA COVID-19

Pedro Coelho<sup>1</sup>, André Paula<sup>1</sup>, Isabel Vidal Martins<sup>1</sup>, Catarina Falcão De Campos<sup>1,2</sup>, João Ferreira<sup>1</sup>, Ana Patrícia Antunes<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.

**Introdução:** A desmielinização central e periférica combinada (DCPC) é uma entidade rara que atinge os SNC e SNP, sendo o envolvimento do SNC distinto de patologias como a esclerose múltipla, e o envolvimento do SNP surge mais frequentemente na forma de CIDP. Infecções ou imunizações são fatores desencadeantes habituais. Apresentamos um caso de DCPC após vacinação contra a COVID-19.

**Caso Clínico:** Homem, 48 anos, 3 semanas após primeira administração da vacina contra COVID-19 (AstraZeneca®), iniciou quadro de anósmia, ageusia e alteração do padrão de trânsito intestinal, astenia e diminuição da força muscular dos membros inferiores. Cinco dias após a segunda administração da vacina, iniciou hipostesia em meia, desequilíbrio da marcha, dor em cinturão ao nível de D6 e queixas de urgência e incontinência urinárias, com progressão ao longo de 3 semanas. Objetivamente, apresentava hipostesia álgica com nível em D6, defeito proprioceptivo distal, ataxia mista apendicular dos membros inferiores e da marcha, ROTs normais nos membros superiores e fracos nos membros inferiores e RCP extensor bilateralmente.

A punção lombar documentou dissociação albumino-citológica. O EMG revelou polineuropatia desmielinizante sensitivomotora e a RM de neuroeixo documentou várias lesões medulares cervicais, dorsais e lombares, não longitudinalmente extensas. O estudo analítico excluiu etiologia autoimune sistémica, infecciosa, metabólica, granulomatosa, doença anti-AQP4/MOG, anti-MAG, anti-gangliosídeo (GM1, GD1a, GD1b, GQ1b), anti-sulfatídeos, anti-contactina 1, anti-neurofascina 140, 155 e 186. Foi feito diagnóstico de desmielinização central e periférica combinada e sob corticoterapia verificou-se melhoria parcial das alterações sensitivas e da ataxia da marcha, sem recorrência.

**Conclusão:** A DCPC é uma entidade rara e frequentemente associada a mau prognóstico com acumulação progressiva de defeito neurológico e incapacidade mesmo sob imunossupressão. A associação frequente com infeção ou vacinação favorece a hipótese de desregulação autoimune. Segundo o nosso melhor conhecimento, este é o primeiro caso reportado de DCPC após vacinação contra COVID-19.

## EP-018 LESÃO TUMEFATIVA DO TRONCO CEREBRAL: APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Joana Vitor<sup>1</sup>, Rui Duarte Armindo<sup>1</sup>, Ana Martins Rodrigues<sup>1</sup>, Ângela Timóteo<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo.

**Introdução:** A ocorrência de lesão tumefactiva desmielinizante (LTD) (>2cm de diâmetro) como manifestação inicial de Esclerose Múltipla (EM) levanta dificuldades no diagnóstico, particularmente na localização infratentorial.

**Caso Clínico:** Mulher, 43 anos, admitida por hemiparesia/hemihipostesia esquerda com 2 semanas de evolução. A RM do neuro-eixo revelou a presença de lesão protuberancial paramediana direita hiperintensa em T2 com discreto realce após gadolínio e 2 pequenas lesões supratentoriais hiperintensas em T2, inespecíficas; a RM medular mostrou a existência de lesão lateral esquerda (D6-D7). Admitindo-se o diagnóstico de doença desmielinizante foi feita pesquisa de BOC IgG no LCR positiva e anticorpos anti-AQ4 e anti-MOG negativos. O tratamento com metilprednisolona 1g, 5 dias (2 ciclos com intervalo de 2 semanas), revelou-se ineficaz, verificando-se agravamento progressivo dos défices e marcado aumento da lesão protuberancial direita, com aspeto tumefativo, restrição à difusão, realce em anel aberto após contraste, sem aumento dos parâmetros de perfusão, e pequena nova lesão protuberancial esquerda. Realizou tratamento com IgIV com estabilidade clínica, mas a RM de controlo mostrou novo aumento da lesão, com efeito de massa e desvio da linha média, margens indefinidas, aspeto infiltrativo difuso e intenso reforço de sinal marginal após contraste. Colocou-se a hipótese de glioma difuso da linha média. Após discussão multidisciplinar e pelos riscos associados à realização de biópsia estereotáxica naquela localização, manteve controlo clínico e imagiológico em intervalos curtos. No seguimento, após 7 meses a lesão mostrou redução dimensional e resolução dos restantes sinais imagiológicos de atividade inflamatória da lesão, com aparecimento de nova lesão periventricular, estabelecendo-se o diagnóstico de EM.

**Conclusão:** Este caso teve evolução muito prolongada com resposta atípica ao tratamento, ao contrário do descrito na literatura. A presença de realce em anel aberto e as características documentadas em estudo de perfusão apoiaram o diagnóstico, mas o *follow-up* clínico/imagiológico foi fundamental para a confirmação.



## EP-019 ENXAQUECA EPISÓDICA NO IDOSO

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>, Alice Avanzo<sup>1</sup>, Miguel Serôdio<sup>1</sup>, Marlene Saraiva<sup>1</sup>, André Caetano<sup>1,2</sup>, Miguel Baptista<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** Os estudos que avaliam as cefaleias em idades avançadas são focados essencialmente nas cefaleias secundárias. Contudo, são igualmente frequentes as cefaleias primárias, como a enxaqueca episódica, cujas características podem ser diferentes nos idosos, levando a um maior desafio diagnóstico.

**Objetivos:** Investigação das características clínicas e vistas ao tratamento em doentes com enxaqueca episódica, ristos em consulta de Neurologia-Cefaleias, com idade ≥65 anos.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de doentes com idade ≥65 anos com diagnóstico de enxaqueca episódica, de acordo com a classificação internacional de cefaleias (ICHD-3), com base nos registos informáticos, entre 2014-2020.

**Resultados:** Num total de 205 doentes com ≥65 anos, 38 (18,5%) apresentavam o diagnóstico de enxaqueca episódica (34 do sexo feminino, 89,5%). A mediana de idades na primeira consulta foi de 68,5 anos (min.65 e max.85), sendo que 15 (39,5%) referiam início da enxaqueca ≥50 anos e 17 (44,7%) episódios compatíveis com aura. Em relação às características das crises, 18 (47,4%) referia dor localizada à região anterior e unilateral e 50% com duração de crises até 24h; 8 doentes (21,1%) não referiam ter náuseas/vómitos ou fonofobia/fotofobia nas crises. A frequência média de dias com cefaleias foi de 6,2 dias. Foi necessário iniciar terapêutica profilática em 28 (68,4%) doentes, sendo a amitriptilina (39,3%) e o valproato de sódio (25%) os fármacos mais usados com tolerância. Houve uma resposta favorável (>70%) na redução do número de dias com cefaleia em 21 doentes (55,3%), tendo sido necessário adicionar um segundo fármaco em 9(28,1%).

**Conclusão:** A maioria dos doentes referiam início da enxaqueca antes dos 50 anos, sendo a localização não anterior, a qualidade pulsátil, a duração média de 24h de cada crise, as características clínicas mais prevalentes. Apesar de algumas atipias em relação ao padrão habitual da enxaqueca episódica, verificou-se uma boa resposta terapêutica em 55,3% dos casos.

## EP-020 UM CASO RARO DE ENXAQUECA OROFACIAL

Beatriz Madureira<sup>1</sup>, Raquel Tojal<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Dr. Fernando Fonseca.

**Introdução:** Segundo a classificação internacional de dor orofacial (2020), a enxaqueca orofacial episódica é uma dor orofacial recorrente, com duração entre 4 a 72 horas, unilateral, com carácter pulsátil, de intensidade moderada a elevada, que agrava com o exercício físico habitual e está associada a náuseas e/ou fotofobia e fonofobia.

**Caso Clínico:** Mulher de 43 anos, com antecedentes pessoais de hipotireoidismo, seguida em consulta de Neurologia por uma dor com 11 anos de evolução, a nível na região da arcadas dentárias superior e inferior à direita, por vezes com irradiação ao território de V1 e V2, em "facada" e por vezes pulsátil, que agravava progressivamente até alcançar intensidade máxima 10/10, com duração entre 48 e 72 horas, associada a náuseas e vómitos.

A doente foi inicialmente seguida em consulta de medicina dentária, altura em que foi submetida a uma extração dentária e a uma desvitalização dentária, sem melhoria da dor. Foi medicada com

naproxeno e ciclobenzaprina pelo médico de MGF, com melhoria parcial. Somente após 10 anos desde o início do quadro clínico é que a doente começou a ser seguida em consulta de neurologia.

Ao exame neurológico não apresentava alterações de relevo. Realizou uma RM crânio-encefálica e das articulações temporomandibulares, sem que se identificassem quaisquer alterações de relevo. A doente foi inicialmente medicada com zolmitriptano em SOS, com resposta parcial a esse fármaco. Posteriormente, substituiu-se esse medicamento pelo eletriptano, com resolução completa das crises algícas.

**Conclusão:** No caso clínico apresentado, a doente apresentava um quadro algíco que cumpria os critérios de enxaqueca orofacial episódica, o que foi apoiado pela resposta clínica positiva ao eletriptano. A enxaqueca orofacial é uma entidade rara, cuja apresentação invulgar pode levar a procedimentos desnecessários. Desse modo, o correto diagnóstico e tratamento desta patologia apresenta um grande relevo clínico.

## EP-021 TIC CONVULSIF DOLOROSO: UM SINAL DE ALERTA PARA CAUSAS SECUNDÁRIAS DE NEUROPATIA DO TRIGÉMIO

Joana Costa Novo<sup>1</sup>, Ana Cristina Mota<sup>1</sup>, Helena Felgueiras<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A apresentação clínica de espasmo hemifacial e nevralgia do trigémio ipsilateral foi descrita em 1920 por Harvey Cushing e é conhecida como *Tic convulsif doloroso*.

**Caso Clínico:** Homem, 55 anos, iniciou seguimento em consulta de Neurologia há 8 anos por queixas de dor facial tipo choque, sobretudo em território de V2 esquerdo e precipitada pelo toque (por exemplo ao barbear). Obtido bom controlo da dor com carbamazepina, no entanto por disfunção eréctil feita troca para pregabalina, mantendo-se sem episódios de dor. O doente desenvolveu hipostesia da hemiface esquerda e no último ano refere episódios de contração involuntária dos músculos faciais ipsilaterais, com consequente mordedura da língua e da mucosa oral.

Ao exame neurológico apresentava hipostesia à picada da hemiface esquerda, poupando o angulo da mandíbula, menor frequência de pestanejo a esquerda sem outras assimetrias da mímica facial. Associado acetato de esclibazepina, com resolução dos episódios. Realizou ressonância crânio-encefálica que revelou "contacto bilateral de ansas vasculares das artérias cerebelosas antero-superiores com o segmento proximal dos nervos trigémiros (mais evidente à esquerda) mas sem segura deformação ou desvios dos nervos. Sem outras alterações do sinal ou da morfologia do parênquima, particularmente no tronco cerebral."

**Conclusão:** O *Tic convulsif doloroso* é uma apresentação rara da neuropatia do trigémio. Os contactos neurovasculares são a causa mais frequente, mas pode também ser causado por malformações arteriovenosas ou lesões tumorais da fossa posterior. A descompressão microvascular é uma opção terapêutica nestes doentes. Neste caso, dada a boa resposta à terapêutica médica, o doente não foi proposto a terapêuticas invasivas.

## EP-022 OFTALMOPARESIA DOLOROSA – A RELEVÂNCIA DA INVESTIGAÇÃO ETIOLÓGICA

Gonçalo V. Bonifácio<sup>1</sup>, André Militão<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal.

A síndrome de oftalmoparesia dolorosa caracteriza-se por

cefaleia e oftalmoparesia de instalação subaguda, secundária a lesões no seio cavernoso ou no vértice da órbita. As causas inflamatórias idiopáticas (síndrome de Tolosa-Hunt e inflamação orbitária idiopática) têm bom prognóstico, mas devem ser excluídos diagnósticos alternativos.

Apresentamos o caso clínico de um homem de 52 anos com diagnóstico recente de neoplasia hepática sob investigação, recorreu ao serviço de urgência por cefaleia frontal e retro-orbitária esquerda com três semanas de evolução, com agravamento progressivo e posterior instalação de estrabismo divergente, diplopia binocular oblíqua, midríase esquerda e hipostesia da hemilíngua esquerda. Fez TC crânio-encefálica sem alterações evidentes. Foi agendada RM encefálica urgente e iniciada terapêutica com prednisolona 60 mg/dia após realização da mesma. A cefaleia remitiu completamente nas primeiras 24 horas de terapêutica, com melhoria progressiva da oftalmoparesia. A RM mostrou lesão erosiva óssea esfenoidal e basioccipital, com invasão do seio cavernoso, do cavum de Meckel e da cisterna pré-pôntica, com captação homogênea de gadolínio. O doente manteve a terapêutica instituída e foi enviado a consulta de decisão terapêutica multidisciplinar. Considerando o mau prognóstico associado à disseminação da doença oncológica, optou-se por terapêutica paliativa, tendo o doente falecido três meses depois.

As metástases de tumores sólidos para o seio cavernoso são raras e representam frequentemente doença avançada. A manifestação inicial é habitualmente a cefaleia, com ou sem oftalmoparesia associada. Perante um quadro de oftalmoparesia dolorosa, a avaliação inicial deve excluir patologia sistémica com envolvimento secundário do seio cavernoso, uma vez que o prognóstico muda radicalmente. A resolução rápida da cefaleia após introdução de corticoterapia adequada é frequente na síndrome de Tolosa-Hunt, mas não confirma o diagnóstico e pode ser observada noutras etiologias inflamatórias ou neoplásicas, conforme demonstra o presente caso.

## EP-023 SÍNDROME DE TOLOSA-HUNT SOBREPOSTO A CRISE DE ENXAQUECA

**Alexandre Aldomiro<sup>1</sup>, Rui Guerreiro<sup>1</sup>, André Militão<sup>1</sup>, Janice Alves<sup>1</sup>, Gonçalo Bonifácio<sup>1</sup>, Catarina Damas<sup>1</sup>**

1-Hospital de São Bernardo.

**Introdução:** O síndrome de Tolosa-Hunt é uma doença rara caracterizada pela inflamação do seio cavernoso/fissura orbitária superior, com compressão dos nervos cranianos penetrantes, justificando a sua clínica típica, que deve ser tida em conta no diagnóstico diferencial da cefaleia.

**Caso Clínico:** Mulher com 45 anos, com antecedentes de enxaqueca episódica sem aura, medicada com paracetamol+caféina em SOS. Iniciou quadro de dor occipital bilateral com irradiação frontal bilateral, atingindo intensidade máxima em 1 hora, pulsátil, com foto, fono, osmo e cinesiofobia, associada a náuseas, dentro do seu padrão habitual de enxaqueca. Após 3 dias de enxaqueca inicia dor retro-orbitária esquerda, tipo pressão, fixa, seguida de diplopia e ptose palpebral esquerda com agravamento progressivo. Recorreu ao SU por duas vezes em 9 dias, tendo realizado TC e Angio-TC crânio-encefálicas, bem como RM encefálica sem contraste, que não apresentavam alterações. Sem qualquer observação por Neurologia, os sintomas foram enquadrados no diagnóstico de enxaqueca e saiu medicada com paracetamol, metamizol, e zolmitriptano. Por manter agravamento clínico voltou ao SU 6 dias depois, onde apresentava ptose palpebral esquerda, desconjugação do olhar por olho esquerdo

em abdução e infradução, com parésia na adução e supravessão do mesmo. Apresentava ainda diplopia em todas as posições do olhar excepto infraleversão. Assumiu-se síndrome de Tolosa-Hunt e iniciou prova terapêutica com prednisolona 60 mg/dia, após a qual de observou resolução das queixas dolorosas nas 48h seguintes. Analiticamente não apresentava alterações de relevo e repetiu RM-CE na qual se observou espessamento dural do seio cavernoso esquerdo, favorecendo o diagnóstico de síndrome de Tolosa-Hunt.

**Conclusão:** Este caso alerta para a importância de uma correcta anamnese e exame neurológico (enaltecendo o papel da Neurologia) em doentes com antecedentes de enxaqueca e episódios de cefaleia que recorrem ao SU, permitindo o diagnóstico de etiologias alternativas, inclusive quando a sintomatologia inaugural é típica de enxaqueca.

## EP-024 QUANDO UMA DOR DE CABEÇA NÃO CHEGA

**Diana Matos<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>2</sup>, Filipa Carvalho<sup>2</sup>, Sofia Lopes<sup>2</sup>, Margarida Lopes<sup>2</sup>, Sara Varanda<sup>2</sup>**

1-ULSAM- Hospital de Santa Luzia; 2-Hospital de Braga.

**Introdução:** A cefaleia em salvas, cinco vezes mais frequente nos homens e a enxaqueca, mais prevalente em mulheres, partilham características fisiopatológicas e clínicas, podendo ocorrer sintomas migranosos em até metade dos doentes com cefaleia em salvas, manifestações disautónomas craniofaciais em até dois terços dos doentes com enxaqueca e, mais raramente, sobreposição dos dois diagnósticos.

**Caso Clínico:** Homem de 42 anos, fumador (20UMA), observado por episódios de cefaleia de início frontal, exclusivamente esquerda, com irradiação posterior, tipo facada, que atingia rapidamente a intensidade máxima 10/10, associados a hiperemia conjuntival, lacrimejo, rinorreia e congestão nasal esquerdos. Estes episódios duravam cerca de 3 horas, em horário variável, recorrendo por vários dias ao longo de algumas semanas, aglutinados na primavera e outono. Na primeira observação, referia toma diária de dois comprimidos de Ergotamina/ Paracetamol/Beladona/Caféina ao almoço desde há três meses. Referia ainda cefaleias bifrontotemporais, com carácter pulsátil, intensidade 7/10, de instalação gradual em horas, com cinesiofobia, náuseas e vómitos, durando várias horas até três dias. Melhorava com ibuprofeno e ocorriam uma a três vezes por mês. Sem alterações de relevo ao exame físico. Pediu-se estudo cerebral com RM e Angio-RM e estudo cardíaco com ECG. Pediu-se calendário de cefaleias e iniciou-se verapamilol até 240mg bid, lepicortinolo com esquema de desmame e sumatriptano 6mg sc ou Oxigenoterapia de alto débito em SOS.

**Conclusão:** A cefaleia em salvas, pelas características debilitantes, pode dominar a observação destes doentes. Contudo, a comorbilidade com enxaqueca é possível e se não diagnosticada nem tratada pode favorecer a ocorrência de cefaleia por uso excessivo de medicação, piorando a qualidade de vida destes doentes. Assim, é essencial questionar sobre as características das cefaleias no seguimento destes doentes, de forma a diagnosticar síndromes de sobreposição e prevenir a ocorrência de cefaleias secundárias.

## EP-025 POSITIONAL MODULATION OF SIXTH NERVE PALSY IN PATIENTS WITH INTRACRANIAL HYPOTENSION SYNDROME

Carolina Azoia<sup>1</sup>, André Filipe Jorge<sup>2</sup>, Ana Inês Martins<sup>2</sup>, João Lemos<sup>2,3</sup>

1-Neurology Department, Trás-os-Montes e Alto Douro – Vila Real Hospital Centre, Vila Real, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Sixth nerve palsy (6NP) has been reported in the context of spontaneous intracranial hypotension (SIH). While headache and related symptoms classically worsen when sitting up in SIH, to the Authors' knowledge, positional modulation of SIH-related 6NP has not been thoroughly investigated.

**Objectives:** To investigate if acquired strabismus in SIH is influenced by positional changes, thus favouring a nerve traction/compression mechanism of the extraocular motor nerve in SIH.

**Methodology:** Alternate cover test (ACT) in mid and lateral gaze (>15 trials in each position) using 1.5 meter-distance target, digitally recorded with video-oculography in upright and supine position. ACT eye movement tracings were manually measured using JRuler.

**Results:** Two males, 29 and 50 years old, presented with orthostatic headache and constant binocular horizontal diplopia worse in left gaze. Neither patient noticed change in diplopia in supine versus upright position. On exam, in upright position, there was an abduction deficit in the left eye in both, consistent with a left 6NP. Brain MRI was remarkable for homogeneous pachymeningeal enhancement and no signs of spinal dural fistula while lumbar puncture showed low (<8 cm H<sub>2</sub>O) CSF pressure in both. After symptomatic treatment, one case spontaneously resolved while the other needed a blood patch, ultimately also completely resolving. In both patients, ATC in supine versus upright position (OD data) showed significantly greater misalignment (patient A, 12 vs. 18 prism diopters; patient B, 17 vs. 31 prism diopters;  $p < 0.001$ ).

**Conclusion:** We provide quantitative evidence for positional modulation of the sixth nerve in intracranial hypotension syndrome. Upright position leads to additional CSF leakage and/or cerebral vasodilation, increasing the weight of the brain, and possibly promoting further traction of the sixth nerve. Importantly, only relying on patient's subjective notion of diplopia was not helpful to diagnose such modulation.

## EP-026 EPICRÂNIA FUGAZ: UM CASO ATÍPICO COM IRRADIAÇÃO CORONAL DA DOR

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>, Elisa Silva<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>, Liliana Pereira<sup>1</sup>

1-Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** A epicrânia fugaz (EF) é uma cefaleia primária que consiste em breves episódios de dor do tipo guinada com irradiação hemcraniana linear ou em ziguezague, com início e término em territórios de diferentes nervos. Embora raros, foram já previamente descritos alguns casos de dor com irradiação coronal.

**Caso Clínico:** Uma doente do sexo feminino, 48 anos, com antecedentes pessoais de enxaqueca episódica sem aura, foi admitida através do serviço de urgência no seguimento de quadro agudo, com um dia de evolução, de múltiplos episódios de cefaleia do tipo guinada, intensa, com duração máxima de 40

segundos e intervalos assintomáticos de dez segundos, com início na região temporal direita e irradiação coronal linear até ao lado contralateral. O exame neurológico na admissão revelou alteração subjectiva da sensibilidade hemcraniana direita. A ressonância magnética crânio-encefálica revelou dilatação de espaços perivasculares de Virchow-Robin (EPVR) na região mesencefálica esquerda. Em termos terapêuticos, foi iniciada Pregabalina 25mg PO 12h/12h, com alívio imediato da dor e resolução da mesma ao sexto dia de internamento. À data de alta, não apresentava alterações patológicas ao exame neurológico. Admitiu-se o diagnóstico de epicrânia fugaz atípica, com irradiação coronal da dor.

**Conclusão:** Este caso demonstra que a EF, embora raramente, se pode apresentar com irradiação coronal da dor. Devem ter-se presentes as características clínicas deste tipo de cefaleia e deve manter-se um elevado índice de suspeição em relação à mesma, de forma a estabelecer um diagnóstico correcto e um tratamento adequado. Apesar de estarem reportados na literatura casos de cefaleia provavelmente relacionados com a dilatação de EPVR, tal não está descrito no contexto da EF. No presente caso também não conseguimos estabelecer uma relação entre a cefaleia e a dilatação dos EPVR diagnosticada imagiologicamente, nomeadamente pela sua localização e lateralização, tratando-se assim, mais provavelmente, apenas de um achado imagiológico.

## EP-027 PERFIL DE TOLERABILIDADE E SEGURANÇA DA TERAPÊUTICA PROFILÁTICA DE CEFALIAS

Axel Ferreira<sup>1</sup>, Paulo Simões Coelho<sup>1</sup>

1-Hospital Pedro Hispano.

**Introdução:** O sucesso da medicação profilática de cefaleias depende não só da sua eficácia, mas também do seu perfil de segurança. A manutenção do tratamento depende das expectativas que o doente tem em relação à eficácia do tratamento e à existência de efeitos secundários (ES).

**Objetivo:** Perceber quais são os fármacos e os fatores que favorecem o aparecimento de ES em doentes com cefaleia.

**Métodos:** Foram colhidos retrospectivamente dados de doentes adultos, com cefaleia medicada profilaticamente, que recorreram à consulta de cefaleias no Hospital Pedro Hispano de Janeiro de 2021 a Julho de 2021. A comparação de variáveis categóricas foi realizada através do teste qui-quadrado ou do teste exato de Fisher. Variáveis contínuas foram avaliadas através de testes t para amostras independentes ou de testes não-paramétricos, dependendo da normalidade da distribuição.

**Resultados:** Foram colhidos dados de 60 doentes, 49 mulheres e 11 homens, com uma idade média de 56,33 anos. 55,0% dos doentes sofrem de enxaqueca, 16,7% de cefaleia de tipo tensão e os restantes de outras cefaleias. Os fármacos mais utilizados foram o Topiramato (42,6%) e a Amitriptilina (24,6%). 45,9% dos doentes reportaram efeitos secundários. Os efeitos secundários mais frequentes foram queixas cognitivas (30,0%), sonolência (16,7%) e parestesias (10,0%). De todas as variáveis (sexo, idade, tipo de cefaleia, fármaco profilático em curso e existência de antecedentes psiquiátricos) apenas o uso de Topiramato apareceu associado ao aparecimento de ES ( $p=0,012$ ).

**Conclusão:** Os ES dos fármacos profiláticos de cefaleia foram extremamente frequentes na população estudada, aparecendo em quase 50% da amostra. O perfil de segurança parece desfavorecer o uso de Topiramato. Apesar de obtidos a partir de um estudo retrospectivo, os resultados demonstram a necessidade de explicar ao doente a provável existência de efeitos secundários associados ao uso destes fármacos, de modo a ser possível otimizar o cumprimento terapêutico.

## EP-028 O IMPACTO DA COVID-19 NOS DOENTES COM CEFALEIA

**Pedro Coelho<sup>1</sup>, Linda Azevedo Kauppila<sup>1</sup>, Isabel Pavão Martins<sup>1,2,3</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.

**Introdução:** A cefaleia é o principal sintoma neurológico da COVID-19, estando descrita em até 71% dos casos. É também um sintoma frequentemente reportado com a vacinação. Os doentes com antecedentes de cefaleia têm maior risco de ter cefaleia com a infeção/vacinação, sendo frequente o relato de características diferentes da cefaleia habitual. Apresentamos uma análise dos doentes seguidos na consulta de Cefaleia de um centro terciário.

**Métodos:** Avaliação retrospectiva dos registos clínicos durante o período Junho/2020 a Julho/2021 com identificação de doentes com COVID-19 ou cefaleia após vacinação. Os doentes foram submetidos a questionário próprio. Realizado estudo estatístico descritivo e analítico dos dados colhidos

**Resultados:** Até à data foram identificados 30 doentes (sexo feminino: n=29) em 1102 episódios de consulta, com idade média de 44,7±14,7 anos. A maioria dos doentes eram seguidos por enxaqueca sem aura (n=13, 35,1%), enxaqueca com aura (n=9, 24,3%) e cefaleia de tensão (n=7, 18,9%). Vinte e dois doentes estavam sob terapêutica profilática, sendo a amitriptilina (n=13, 38,2%) e topiramato (n=7, 20,6%) os mais utilizados. Existiram 22 casos (73,3%) de doentes com infeção a COVID-19, na sua maioria numa forma sintomática ligeira, sendo os restantes após vacina (n=8, 26,7%). A cefaleia associada à infeção foi considerada distinta do habitual para 18 doentes (60%), sendo que 13 consideram que a cefaleia foi mais intensa, 10 que a cefaleia foi mais prolongada e 6 que a cefaleia teve menor resposta à terapêutica. Dezoito doentes (63,3%) não verificaram agravamento da cefaleia após COVID-19; naqueles em que se verificou agravamento da cefaleia após infeção/vacinação, as alterações mais reportadas foram maior intensidade da cefaleia (n=4) e menor resposta à terapêutica aguda (n=4).

**Conclusão:** A infeção/vacinação parece estar associada a uma cefaleia de características distintas na maioria dos doentes, contribuindo para o diagnóstico diferencial, e pode levar ao agravamento da cefaleia habitual.

## EP-029 NEURALGIA DO GLOSSOFARÍNGEO CLÁSSICA BILATERAL – NEUROPATIA RARA E DE DIFÍCIL GESTÃO NA PRÉ-CONCEPÇÃO

**Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>2,3</sup>, Rúben Maia<sup>4</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, 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, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** A neuralgia do glossofaríngeo (NG) é uma patologia rara, representando 0,2%-1,3% das neuropatias cranianas, frequentemente mal-diagnosticada como neuralgia do trigémino. Apresenta-se bilateralmente em 12% dos casos. Carbamazepina é a opção de tratamento mais utilizada; contudo, são

conhecidos os seus possíveis efeitos teratogénicos.

**Caso Clínico:** Doente sexo feminino, 31 anos, sem antecedentes patológicos conhecidos. Recorreu ao serviço de urgência de um hospital terciário em julho/2018 por paroxismos de dor aguda profundamente no pavilhão auricular direito, com 3 dias de evolução, recorrentes, tipo facada, muito intensos, precipitados pela deglutição e bocejo, com duração de segundos; tossir e falar não despertavam dor. Sem sintomas disautónomios ou pontos-gatilho. Após exclusão de causas locais por ORL, realizado diagnóstico clínico de NG direita, medicada com carbamazepina até 600mg/dia. RM-cerebral com AngioRM com acentuado *looping* da PICA direita, a contactar e desviar posteriormente o nervo glossofaríngeo ipsilateral. Intolerância a carbamazepina em doses superiores a 400 mg/dia; com essa dose, dor de menor intensidade e paroxismos menos frequentes. Observada por Neurocirurgia que propôs cirurgia de descompressão microvascular, que a doente recusou. Por estabilidade clínica, manteve carbamazepina 100+200 mg. Em dezembro/2020, iniciou paroxismos dolorosos semelhantes contralaterais, com melhoria após incremento de carbamazepina para 600 mg/dia. Repetiu AngioRM, com extenso *looping* da PICA também à esquerda, com possível contacto vasculo-nervoso com o nervo glossofaríngeo ipsilateral (porção cisterna). A doente manteve recusa de abordagem neurocirúrgica. Por manifestar vontade em engravidar, procedeu-se a mudança gradual de carbamazepina para lamotrigina 100 mg/dia.

**Conclusão:** Reportamos uma patologia rara, cuja apresentação bilateral é ainda menos comum; evidenciamos também a possibilidade da etiologia clássica em doente jovem, em que outras causas secundárias poderiam ser equacionadas como mais prováveis. Por fim, alertamos para a escassez de estudos que abordam o seu tratamento na pré-concepção/gravidez, e expomos a nossa opção pela lamotrigina - fármaco eficaz na dor neuropática, com razoável segurança na gravidez.

## EP-030 SÍNDROME DE HIPOTENSÃO DO LÍQUOR - REVISÃO DOS CASOS DE UM SERVIÇO DE NEUROLOGIA

**Leandro M. Marques<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>**

1-Hospital de Braga.

**Introdução:** A síndrome de hipotensão do líquido é rara, caracterizando-se por cefaleia ortostática, diminuição da pressão de abertura do líquido e alterações características em exames imagiológicos. No entanto, a ausência de alguns sinais e sintomas cardinais pode prevenir o seu correto diagnóstico e tratamento.

**Objetivo:** Descrever manifestações clínicas e imagiológicas de uma coorte de doentes com síndrome de hipotensão do líquido e identificar fatores preditivos de gravidade.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de doentes consecutivamente internados entre Janeiro/2012 e Agosto/2021 num serviço de neurologia, com diagnóstico de síndrome de hipotensão do líquido de acordo com a ICDH-3. Recolheram-se dados socio-demográficos, clínicos e imagiológicos. Avaliação das variáveis com teste de regressão linear, para identificação daquelas com significância estatística ( $p < 0,01$ ), tendo estas integrado teste de correlação de variáveis quantitativas de Spearman.

**Resultados:** Incluíram-se 66 doentes, 49 mulheres, idade média de 41 anos (8-80). Os sintomas mais comuns foram cefaleia ortostática (presente em todos, holocraniana em 53%), náuseas e/ou vômitos (45%) e dor cervical (32%). A causa mais frequente identificada foi a punção lombar (56%). Dos doentes que realizaram RM, metade tinham sinais sugestivos. O trata-



mento conservador foi o primeiro em todos os doentes (1-38 dias). Por falência deste, realizou-se tamponamento sanguíneo epidural em 9 doentes, repetido em dois destes.

Identificou-se correlação linear positiva entre o tempo desde os sintomas até à terapêutica, e o tempo desde o início desta até à resolução dos mesmos (coeficiente  $\rho$  0,535,  $p < 0,001$ ).

**Conclusão:** Um intervalo de tempo sintomático sem tratamento mais prolongado parece associar-se a necessidade de um período mais prolongado de tratamento conservador até resolução dos sintomas. Segundo conhecimento dos autores, este resultado não foi demonstrado até ao momento, enfatizando-se a importância do diagnóstico e tratamento precoces.

### EP-031 AMNÉSIA GLOBAL TRANSITÓRIA – UMA CONDIÇÃO COM VARIAÇÃO CRONBIOLÓGICA?

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>, Miguel Seródio<sup>1</sup>, Luísa Alves<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A amnésia global transitória (AGT) é uma condição neurológica benigna caracterizada por perturbação amnésica (sobretudo anterógrada) aguda com resolução até 24h. Apesar de múltiplos estudos, a etiologia e a fisiopatologia permanecem desconhecidas. Estudos recentes sugerem que a ocorrência da AGT tende a ter variação cronobiológica.

**Objetivos:** Pretendemos investigar se a nossa coorte de doentes com AGT exibe variação diurna, semanal, mensal ou sazonal.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de doente admitidos entre 2009-2020 no nosso centro hospitalar, com diagnóstico de AGT, pelos critérios de Hodges e Warlow, com base nos registos obtidos informaticamente. A análise estatística foi realizada com recurso ao SPSS. Foram aplicados testes estatísticos não paramétricos para avaliar a significância da variação temporal e avaliar a influência dos diversos fatores demográficos, clínicos e desencadeantes na mesma.

**Resultados:** Foram incluídos um total de 156 doentes (64 mulheres, 41,8%), com uma idade média de 64,42 anos  $\pm$  8,61. Entre 2009-2020, verificou-se que a frequência anual de ocorrências de AGT foi em média de 13 (mín. 3 e máx. 23). Na nossa coorte verificou-se uma variação diurna da incidência da AGT com significado estatístico ( $p < 0,05$ ), utilizando divisão tetra-horária, com pico no período entre as 12-17h ( $n=59$ , 38,6%), seguido do período entre 6-11h ( $n=48$ , 31,4%); contudo o mesmo não sucedeu em relação a variação semanal ( $p=0,961$ ), mensal ( $p=0,334$ ) ou sazonal ( $p=0,662$ ). A variação diurna da incidência da AGT não foi influenciada por fatores demográficos (sexo, idade), variáveis clínicas (fatores de risco vascular, história conhecida de hipotireoidismo, cefaleia primária ou doença psiquiátrica) ou fatores desencadeantes.

**Conclusão:** Na nossa amostra verificou-se uma variação diurna da incidência da AGT que é independente de fatores demográficos, clínicos ou desencadeantes. Este estudo sugere que a investigação cronobiológica deve merecer particular atenção, pois poderá contribuir para um melhor entendimento fisiopatológico da AGT.

### EP-032 CARACTERIZAÇÃO E PROGNÓSTICO A LONGO PRAZO DE DOENTES COM AGT

Gonçalo Cabral<sup>1,3</sup>, Miguel Seródio<sup>1,3</sup>, Luísa Alves<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-CEDOC – Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Coautor.

**Introdução:** A amnésia global transitória (AGT) é uma condição neurológica que ocorre habitualmente entre a 6ª e a 8ª décadas, com baixo risco de recorrência (2,9%-23,8%). Estudos sobre fatores preditores de recorrência e prognóstico em termos de aparecimento de doença neurológica a longo prazo têm emergido recentemente.

**Objetivos:** Caracterização de doentes com diagnóstico de AGT e pesquisa de fatores preditores de recorrência e de diagnóstico de novo de outra doença neurológica.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de doente admitidos no CHLO entre 01/2009 e 06/2020, com diagnóstico de AGT, com base nos registos informáticos.

**Resultados:** Foram incluídos 145 doentes (62 homens, 42,8%) com idade média de 64,69 anos ( $\pm 8,05$ ), tempo de seguimento entre 1 e 12 anos. Relativamente ao 1º episódio de AGT, 89% durou  $< 12h$ , sendo o fator desencadeante mais comum o esforço físico (23,4%). Os sintomas acompanhantes mais reportados foram cefaleia (14,5%) e sintomas vegetativos (13,1%). Do estudo complementar realizado, uma minoria apresentou alterações na RMCE ou EEG (4,1% e 1,4% respetivamente). Durante o seguimento, houve recorrência de AGT em 24 doentes (16,6%), em média 2,5 anos após o primeiro episódio. Perturbação cognitiva permanente foi diagnosticada mais tarde (em média 5 anos depois) em 29 (20,7%) doentes e 11 (7,6%) desenvolveram outras doenças neurológicas. Três doentes faleceram, somente 1 por causa neurológica. Verificou-se que o sexo masculino apresentou mais frequentemente recorrência de AGT ( $p=0,032$ ). A recorrência de AGT associou-se a desenvolvimento posterior de perturbação cognitiva.

**Conclusão:** Na nossa amostra verificou-se que o sexo masculino teve maior frequência de recorrência de AGT. Por outro lado, os doentes com recorrência de AGT tiveram maior risco de desenvolvimento de perturbação cognitiva. Contudo, estes doentes não apresentaram risco adicional a longo prazo de outras doenças neurológicas.

### EP-033 ESPELHO MEU, ESPELHO MEU, QUEM É AQUELA, SE NÃO SOU EU?

Bárbara Teixeira<sup>1</sup>, Ana Azevedo<sup>1,2</sup>, Cátia Oliveira<sup>1</sup>, Daniela Santos Oliveira<sup>1</sup>, Luísa Sousa<sup>1</sup>, Mariana Branco<sup>3</sup>

1-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga; 2-Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.

**Introdução:** A incapacidade de reconhecer a própria imagem ao espelho (*mirrored-self misidentification*) é uma manifestação pouco conhecida de deterioração cognitiva e acredita-se que resulta do fenómeno de agnosia do espelho (incapacidade de interpretar as informações fornecidas por este objeto), que traduz lesão do lobo parietal direito.

**Caso Clínico:** Senhora de 59 anos, com antecedentes de hiopocúcia grave. Enviada para consulta de Neurologia por quadro progressivo de apatia e dificuldades mnésicas com um ano de evolução. No segundo ano após início da sintomatologia, iniciou períodos de agitação psicomotora e agressividade, desencadeados pela visão de uma mulher estranha que a perseguiu. Este sintoma foi inicialmente interpretado como alucinação visual

complexa, tendo sido medicada com doses crescentes de antipsicóticos, sem resposta. Mais tarde, a família reparou que os episódios surgiam apenas na presença do seu próprio reflexo e diminuíram com a retirada de todos os espelhos da casa. Na avaliação das funções superiores, destacava-se apraxia ideomotora e construtiva, bem como sinais de libertação frontal. Avaliação neuropsicológica impossível de realizar pela hipoacúsia. A RM CE revelou atrofia cortical global de predomínio frontal e, sobretudo, parietal. O doseamento dos biomarcadores de LCR de demência revelou padrão sugestivo de doença de Alzheimer.

**Conclusão:** O fenómeno de *mirrored-self misidentification* é um sinal raro, que pode constituir uma manifestação precoce de demência de predomínio posterior. Confunde-se facilmente com alucinação visual ou delírio persecutório, sendo refratário ao tratamento destas condições. A abordagem terapêutica é ainda dificultada pela abundância de materiais e objetos com reflexo presentes, tanto dentro como fora de casa (espelhos, janelas, televisões...). Neste caso, a presença de sinais clínicos e imagiológicos de compromisso frontal, bem como a impossibilidade de realizar avaliação neuropsicológica, amplificou o diagnóstico diferencial, que foi clarificado com os biomarcadores de demência, permitindo enquadrar este fenómeno numa doença de Alzheimer de início precoce.

### EP-034 RELATIONSHIP BETWEEN POTENTIALLY TOXIC ELEMENTS LEVELS IN HAIR AND COGNITIVE DECLINE IN ENVIRONMENTALLY EXPOSED ELDERS

Bianca Gerardo<sup>1,2,3</sup>, Marina Cabral Pinto<sup>3</sup>, Joana Nogueira<sup>1,2</sup>, Agostinho Almeida<sup>4</sup>, Edgar Pinto<sup>4,5</sup>, Mário R. Simões<sup>1,2</sup>, Sandra Freitas<sup>1,2</sup>

1-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive and Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Univ Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Psychological Assessment and Psychometrics Laboratory (PsyAssessmentLab), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Univ Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Geobiotec Research Centre, Department of Geosciences, University of Aveiro, Aveiro, Portugal; 4-LAQV/REQUIMTE, Laboratory of Applied Chemistry, Faculty of Pharmacy, University of Porto, Porto, Portugal; 5-Department of Environmental Health, School of Health, P.Porto, CISA/Research Center in Environment and Health, Porto, Portugal.

**Introduction:** Metals homeostasis is crucial for normal brain functioning. Such elements are usually required in trace amounts, with imbalances having the potential to exacerbate detrimental physiological events. Environmental exposure to these Potentially Toxic Elements (PTE) is a hypothesized risk factor for neurodegenerative diseases.

**Objectives:** Few studies have addressed the effects of PTE levels in the human body on future cognitive performance. Our aim is to assess how PTE contents in hair relate to cognitive decline in elderly residents of contaminated geographical regions.

**Methods:** Participants completed the Mini Mental State Examination (MMSE) for cognitive evaluation and were biomonitoring for PTE through hair analysis. After 5 years, cognitive assessments were repeated.

**Results:** Results on neuropsychological data revealed an average decrease of 5.24 points in the MMSE from baseline to follow-up ( $p < 0.001$ ). Correlation analysis showed significant negative associations between hair concentration levels of Aluminium, Zinc and Lead and the follow-up MMSE total scores ( $r = -0.359$  to  $-0.461$ ,  $p = 0.004$  to  $0.027$ ). Regression analysis highlighted Aluminium ( $\beta = -0.388$ ,  $p = 0.009$ ) and Zinc ( $\beta = -0.390$ ,  $p = 0.012$ ) as the best predictors of MMSE scores past 5

years of biomonitoring, with higher concentrations of these PTE predicting future worse general cognitive performances.

**Conclusion:** Results suggest that high concentrations of Aluminium and Zinc may constitute an environmental risk factor for cognitive decline.

### EP-035 FLUENCY PROTOCOL VALIDATION AND NORMS FOR ADULTS AND OLDER PEOPLE AMONG THE PORTUGUESE POPULATION

Ana Catarina Barradas<sup>1</sup>, Bianca Gerardo<sup>2,3,4</sup>, Joana Nogueira<sup>2,3,4</sup>, Rosa Marina Afonso<sup>1,5</sup>, Sandra Freitas<sup>2,3,4</sup>

1-University of Beira Interior, Department of Psychology and Education, Covilhã, Portugal; 2-University of Coimbra, Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCE-UC), Coimbra, Portugal; 3-University of Coimbra, Center for Research in Neuropsychology and Cognitive and Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCE-UC), Coimbra, Portugal; 4-University of Coimbra, Psychological Assessment and Psychometrics Laboratory (PsyAssessmentLab), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCE-UC), Coimbra, Portugal; 5-Center for Health Technology and Services Research (CINTESIS), Porto, Portugal.

**Abstract:** Fluency Tasks are commonly used in neuropsychological assessment due to their brevity, ease of administration, independence from special equipment, and sensitivity to cognitive decline resulting from serious clinical conditions. These tests allow the access to information regarding several cognitive domains, namely language, executive functions, processing speed, lexical retrieval, verbal production, and semantic memory. The Fluency protocol that includes a specific set of fluency tasks was administered to 195 cognitively healthy adults and older adults residing in the community, who were stratified according to various sociodemographic variables with a distribution similar to that observed in the Portuguese population. This study aimed to analyze the influence of sociodemographic variables on the participant's performance and establish normative data for the Portuguese population. Education level contributed significantly to the prediction of the Fluency scores. Thus, the normative data for the Portuguese population were established considering the strata levels of education included in this study.

**Keywords:** verbal fluency, neuropsychological assessment, aging, cognitive impairment.

### EP-036 RAPIDLY PROGRESSIVE DEMENTIA - A RETROSPECTIVE CASE SERIES

Beatriz Madureira<sup>1</sup>, Miriam Marguilho<sup>2</sup>, João Peres<sup>1</sup>, Raquel Tojal<sup>1</sup>, José Campillo<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca; 2-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa.

**Introduction:** Rapidly progressive dementia (RPD) describes a clinical picture of no more than 1-2 years from illness onset to cognitive decline with impairment of daily life functions. It requires an urgent evaluation of the patients to accelerate prompt diagnosis, taking in consideration that some cases of RPD are treatable and even curable.

**Objectives:** Our aim is to characterize a sample of hospitalized patients demographically and clinically to determine what were the most frequent clinical presentations, which exams were included in the workup and what causes were more frequent.

**Methods:** Is an observational, descriptive and retrospective case series of 61 patients. We selected patients who had

been hospitalized between January of 2014 and June of 2021 in which the diagnosis of RPD was suspected. The authors did a descriptive statistical analysis and found correlations between some of the variables, using a bivariate analysis.

**Results:** From our sample of 61 patients, 54% were male and 46% were female. The most frequent neurological signs were extrapyramidal signs (26%), followed by myoclonus, cerebellar signs and cranial nerve signs. 14.3.3 Protein was positive in 8% of the patients. Neuronal antibodies were positive in 5% of patients. Degenerative causes were the most frequently found – 48% of the cases; Auto-immune/inflammatory causes were the second most frequent – 16% and prionic disease 3%. The remaining causes were: vascular; infectious, iatrogenic/toxic, metabolic/endocrine and psychiatric. There were no cases of Paraneoplastic etiology, although the screening for neoplastic disease was performed in 51% of the patients.

**Conclusion:** Our results seem to be consistent with previous series, where the most frequent cause is degenerative disease – among which Alzheimer’s Disease is the most frequent. No cases of Paraneoplastic syndrome were found. Therefore, the rentability for screening of these parameters appears to be low and should be clinically oriented.

### EP-037 SÍNDROME DE EKBOM EM DOENTE COM ATROFIA PARIETAL BILATERAL

Rafael Dias<sup>1,2,3</sup>

1-Departamento de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Funchal, Portugal; 2-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

A síndrome de *Ekbom*/Delírio de Infestação é um distúrbio raro em que indivíduos afetados apresentam a falsa crença (Delírio) de que estão infetados por “insetos”. A descrição deste distúrbio associado a alterações imagiológicas corticais é parca.

Doente do sexo feminino, 77 anos, autónoma sem antecedentes de patologia psiquiátrica é enviada à consulta de Neurologia por suspeita de défice cognitivo e alucinações visuais de novo. Doente apresentava queixas de um inseto a picar-lhe a pele, que familiares negavam existir apenas observando lesões de coceira. Estas queixas apresentavam cerca de 6 meses de evolução, tendo já motivado múltiplas avaliações pelo médico de família, tratamentos cutâneos assim como desinfestações e mudanças de habitação, sem sucesso. Doente terá guardado “um dos insetos”, que se tratava de uma fibra da roupa.

Doente sem outras alterações que comprometessem o seu funcionamento, negando hiperoralidade, comportamentos ritualísticos ou estereotipados, apatia ou desinibição. Negava uso de novos fármacos previamente ao quadro e sem viagens recentes.

À observação era possível objetivar múltiplas lesões de coceira, sem sinais compatíveis com mordedura de insetos, nem trajetos intradérmicos. Ao Exame neurológico apresentava-se com comportamento adequado, discurso coerente, centrado na temática descrita, com um Mini-mental state exam de 30/30, sem afasia, mantendo fluência verbal e semântica, teste do relógio sem alterações, assim como sem alterações da percepção visual objetivadas. Estudo analítico realizado demonstrou-se negativo, no entanto Ressonância Magnética solicitada demonstrou moderada atrofia cortical parietal bilateral isolada. Doente recusou observação por psiquiatria assim como a prescrição de antipsicóticos.

Apenas um estudo evidenciou que doentes com delírio de infestação apresentam menores espessuras corticais em áreas

integradas em redes neuronais associadas a percepção, controlo visuo-espacial e autoconsciência. Apesar da dificuldade em estabelecer relação causal, este caso pretende suportar a hipótese da associação entre distúrbios neuropsiquiátricos e a presença de alterações morfológicas em áreas corticais de relevo.

### EP-038 MONTREAL COGNITIVE ASSESSMENT (MOCA): AN UPDATE NORMATIVE STUDY FOR THE PORTUGUESE POPULATION

Juliana Gonçalves<sup>1,4</sup>, Bianca Gerardo<sup>2</sup>, Joana Nogueira<sup>2</sup>, Rosa Marina Afonso<sup>3</sup>, Sandra Freitas<sup>2</sup>

1-Department of Psychology and Education, University of Beira Interior, Covilhã, Portugal; 2-cUniversity of Coimbra, Psychological Assessment and Psychometrics Laboratory (PsyAssessmentLab), Faculty of Psychology and Educational Sciences, Coimbra, Portugal; 3-CINTESIS – Center for Health Technology and Services Research, Porto, Portugal; 4-aDepartment of Psychology and Education, University of Beira Interior, Covilhã, Portugal.

**Introduction:** The Montreal Cognitive Assessment (MoCA) is an important brief cognitive screening instrument that is known for its good psychometric properties and sensitivity to detect mild cognitive impairment (MCI).

**Objective:** After ten years, it became relevant to update the previous Portuguese normative study due to changes in the population and some limitations present in the study itself.

**Method:** The study sample was composed of 860 cognitively healthy adults, stratified according to verified distribution of the Portuguese population across several sociodemographic variables. All participants completed a neuropsychological assessment battery, in which the MoCA test was included.

**Results:** The analysis of the relationships between the sociodemographic variables and the MoCA show that age and educational level had a significant effect on MoCA scores, with educational level being the better predictor. These results forwards to the consideration age and educational level in the development of normative data.

**Conclusion:** The present study contributes to a reliable update of the normative data of MoCA for the Portuguese population. The new age groups and more stratified norms give response to the natural changes on the Portuguese population, allowing the increase of power and clinical accuracy. Additionally, we present norms considering the cognitive domains subscores, which improve the comprehension and utility of the results obtained on the MoCA test.

### EP-039 COGNITIVE DECLINE COMPLAINTS SCALE: VALIDATION AND NORMATIVE STUDIES FOR THE ADULTS AND OLDER ADULTS PORTUGUESE POPULATION

Joana Frias<sup>1</sup>, Joana Nogueira<sup>2</sup>, Bianca Gerardo<sup>2</sup>, Rosa Marina Afonso<sup>1</sup>, Sandra Freitas<sup>3</sup>

1-b CINTESIS – Center for Health Technology and Services Research, Porto, Portugal; 2-d University of Coimbra, Psychological Assessment and Psychometrics Laboratory (PsyAssessmentLab), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Coimbra, Portugal; 3-d University of Coimbra, Psychological Assessment and Psychometrics Laboratory (PsyAssessmentLab), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Subjective Cognitive Complaints (SCC), which result from the self-perception of Subjective Cognitive Decline,

are frequently reported by older adult people. The Cognitive Decline Complaints Scale (CDCS) assesses subjective complaints of cognitive decline in several cognitive domains - attention and concentration, memory, language, executive functions, temporal and spatial orientation and visuospatial function - through three levels of severity.

**Purpose:** This study aims to psychometrically validate this instrument considering the Classical Test Theory, and to establish preliminary normative data of the CDCS for the elderly Portuguese population.

**Method:** The community-based sample consisted of 199 cognitively healthy Portuguese adults and older adults, stratified according to several sociodemographic variables with a distribution similar to that observed in the Portuguese population. All participants responded, in addition to the CDCS, to an extensive neuropsychological assessment protocol.

**Results:** The psychometric characteristics of the CDCS were generally adequate for this community sample. As for the sociodemographic variables analyzed, only the geographic region had differences in the CDCS scores, which can be explained by differences observed in the levels of depressive symptoms between the mainland and the island of Portugal (Açores). There were no significant correlations or differences between the CDCS scores and age and educational level and, therefore normative data were explored considering the total sample.

**Conclusion:** The CDCS is a scale that allows the detailed assessment of subjective cognitive complaints and the determination of whether or not such complaints are considered normative, which will facilitate an empirically based understanding of this dimension of psychological functioning and also provide indications as to the need for a more extensive neuropsychological assessment.

## EP-040 SÍNDROME DE CAPGRAS: DA ENCEFALOPATIA DE HASHIMOTO À DOENÇA DE ALZHEIMER

Afonso Morgadinho<sup>1</sup>, Alyne Cordeiro<sup>1</sup>, Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>, Francisco Antunes<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia De Orta, Almada.

**Introdução:** As Demências Rapidamente Progressivas (DRP) têm múltiplas etiologias, parte delas curáveis, obrigando a uma investigação extensa. As síndromes de falsa identificação delirante, como a Síndrome de Capgras (SC), inicialmente descritas em patologias psiquiátricas, ocorrem também em diversas patologias neurológicas. Apresentamos um caso clínico que ilustra a dificuldade da marcha diagnóstica numa doente que se apresentou com SC num contexto de uma DRP.

**Caso Clínico:** Mulher, 64 anos, com história de perturbação depressiva crónica, admitida através do serviço de urgência por quadro agudo de agitação psicomotora e crença de que o marido fora substituído por um actor. Duas semanas antes, segundo o marido, iniciara perda de memória para factos recentes e dificuldade na interpretação da narrativa de filmes. Ao exame neurológico, para além do quadro delirante, apresentava-se desorientada, com hipoprosexia e discurso incoerente. Da investigação salienta-se: elevação dos anticorpos anti-tiroglobulina (931 UI/mL); hiperproteinorráquia (71,8 mg/dL); e atrofia cerebral ligeira (sobretudo temporo-parieto-occipital bilateralmente) na ressonância magnética encefálica. Admitiu-se diagnóstico de Encefalopatia Responsiva a Corticóides Associada a Tireoidite Autoimune (SREAT na sigla inglesa; previamente Encefalopatia de Hashimoto), mas a doente não apresentou melhoria após corticoterapia e plasmaferese. A análise de registos fotográfi-

cos/vídeo da doente levantou a suspeita de presença de discretos sintomas cognitivos com pelo menos um ano de evolução. A PET-FDG cerebral revelou hipometabolismo cerebral generalizado e o perfil de marcadores de demência no líquido cefalorraquidiano foi sugestivo do diagnóstico de Doença de Alzheimer (DA).

**Conclusão:** A história clínica permanece basilar na avaliação de possíveis DRP e registos fotográficos/vídeo podem ser úteis, perante a dificuldade dos familiares em perceberem algumas das alterações cognitivo-comportamentais. A DA pode apresentar-se como DRP e uma das manifestações psiquiátricas descritas é a SC. Salienta-se ainda a dificuldade no diagnóstico da SREAT, uma vez que os anticorpos anti-tiroglobulina podem, por si só, não estar associados a doença.

## EP-041 CAN LONELINESS REDUCE THE QUALITY OF LIFE OF ADULTS AND THE OLDER ADULTS DURING THE COVID-19 PANDEMIC?

Catarina Graça<sup>1</sup>, Bianca Gerardo<sup>2,3</sup>, Joana Nogueira<sup>2,3</sup>, Maria Manuela Vilar<sup>2,3</sup>, Rosa Marina Afonso<sup>1</sup>, Sandra Freitas<sup>1,2,3</sup>

1-Department of Psychology and Education, University of Beira Interior, Covilhã; 2-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive and Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), University of Coimbra; 3-Psychological Assessment and Psychometrics Laboratory (PsyAssessmentLab), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), University of Coimbra.

The COVID-19 became one of the biggest public health concerns in the world. The prophylactic measures imposed to delay the spread of the disease had important repercussions on interpersonal relationships. This study aims to analyze the impact of loneliness, during the COVID-19 pandemic, on the quality of life of the adult and elderly population, exploring the effects of psychological factors. A total of 124 cognitively healthy individuals living in the community, aged 50 years and over, took part of this study. All participants were evaluated in two moments - prior and during the pandemic - having answered a sociodemographic questionnaire and a battery of tests to assess cognitive performance, the presence of psychopathology and the perception of quality of life and loneliness. Verified worse cognitive performance, decreased quality of life and increased depressive symptoms, between the first and second assessments. It was also found that feelings of loneliness are a significant predictor of quality of life and that this relationship is significantly mediated by symptoms of depression and anxiety, vulnerability to stress, and difficulties in emotional regulation, individually. In addition to these mediating effects, depression and vulnerability to stress, simultaneously, also mediated the relationship between loneliness and quality of life. This study alerts for the importance of promoting psychological resources throughout human development and of ensuring, through preventive and interventive psychosocial strategies, a reduction in the feelings of loneliness and enhancement of quality of life, especially among older people.

## EP-042 ENCEFALOPATIA TÓXICA SECUNDÁRIA A PACLITAXEL

Maria Veloso<sup>1</sup>, Rita Cagigal<sup>1</sup>, Amélia Mendes<sup>1</sup>, Mariana Branco<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/ Espinho.

**Introdução:** O paclitaxel é um fármaco amplamente utilizado para o tratamento várias neoplasias, nomeadamente da



mama, do ovário, da cabeça e do pescoço. Os efeitos adversos neste tipo de medicamento são frequentes, sendo a complicação neurológica mais comum a neuropatia periférica. Não é expectável que doentes sob paclitaxel desenvolvam encefalopatia tóxica, uma vez que este não atravessa a barreira hemato-encefálica, havendo poucos casos desta complicação descritos na literatura.

**Caso Clínico:** Senhora de 69 anos, autónoma e cognitivamente íntegra, com antecedentes de cancro da mama metastizado, sob paclitaxel semanal há cerca de 7 semanas, inicia quadro de alteração do comportamento (agitação psicomotora e heteroagressividade) com 6 semanas de evolução, associada a alucinações visuais e auditivas.

Do estudo realizado, a análise do LCR apresentava apenas 3 células, sem consumo de glicose e proteinorráquia normal. A RM cerebral não mostrava atrofia focais ou alterações de relevo ao nível do parênquima cerebral. O estudo analítico incluindo painel de anticorpos onconeuronais foi negativo. Foi decidido suspender o fármaco até melhor esclarecimento do quadro.

A doente recuperou espontaneamente no decorrer do internamento, estando, à data de alta, de volta ao seu estado basal. A relação temporal entre a clínica e o início da quimioterapia com paclitaxel, em conjunto com a recuperação sem tratamento dirigido e a exclusão de outras causas, tornam provável o diagnóstico de encefalopatia tóxica por paclitaxel.

**Conclusão:** Em doentes sob quimioterapia que se apresentam com alterações do comportamento de novo, é importante ter presente o diagnóstico de encefalopatia tóxica, especialmente depois de excluídas causas metabólicas, infecciosas, estruturais e paraneoplásicas, uma vez que a suspensão do fármaco pode levar à resolução da encefalopatia, sem outra intervenção, como ilustrado neste caso.

### EP-043 SEX-SPECIFIC ASSOCIATION OF APOLIPOPROTEIN E WITH DEGENERATIVE DEMENTIAS IN A PORTUGUESE COHORT

Miguel Táguas-Pereira<sup>1</sup>, Maria Rosário Almeida<sup>2</sup>, Ana Santos<sup>2</sup>, Helena Gens<sup>1</sup>, Beatriz Santiago<sup>1</sup>, Ana Maduro<sup>1</sup>, João Durães<sup>1</sup>, Daniela Vieira<sup>1</sup>, Diana Duro<sup>1</sup>, Marisa Lima<sup>1</sup>, Catarina Bernardes<sup>1</sup>, Pedro Faustino<sup>1</sup>, Maria João Leitão<sup>1</sup>, Inês Baldeiras<sup>1</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Center for Neuroscience and Cell Biology, Universidade de Coimbra, Coimbra.

**Introduction:** Apolipoprotein E (APOE) allele  $\epsilon 4$  is the major genetic risk factor for Alzheimer's Disease (AD). It has also been associated with Frontotemporal dementia (FTD) and Lewy Body Dementia (LBD). APOE $\epsilon 4$  is also associated with AD biomarkers in a sex-dependent way with larger risk estimates for women than for men. Biological sex is an increasingly recognized factor driving clinical and structural heterogeneity at the single-subject level in all types of dementia. We aimed to (1) study the association of the APOE $\epsilon 4$  allele in the risk of developing AD, FTD and LBD in a portuguese cohort and (2) to evaluate possible sex-specific effects in these associations.

**Methods:** We included patients followed at our center, with APOE genotype and a diagnosis of AD, FTD or LBD and also a set of controls (older adults without signs of neurodegenerative disorders). Variables were compared using  $\chi^2$ -test.

**Results:** We included 2432 patients: 1004 controls, 990 AD, 401 FTD and 37 LBD. In terms of APOE genotype, we included 12  $\epsilon 2\epsilon 2$ , 186  $\epsilon 2\epsilon 3$ , 28  $\epsilon 2\epsilon 4$ , 1445  $\epsilon 3\epsilon 3$ , 647  $\epsilon 3\epsilon 4$  and 114  $\epsilon 4\epsilon 4$ . Carrying  $\geq 1$  APOE $\epsilon 4$  allele was associated with AD ( $\chi^2=153.854$ ,  $p<0.001$ ), FTD ( $\chi^2=3.879$ ,  $p=0.049$ ) and LBD ( $\chi^2=10.853$ ,

$p=0.001$ ). In the FTD group, this association was particular clear in the male patients ( $\chi^2=8.095$ ,  $p=0.004$ ), and absent in the female subgroup ( $\chi^2=0.044$ ,  $p=0.834$ ). This difference was not found in the other dementia subgroups.

**Discussion:** APOE $\epsilon 4$  is a risk factor for AD, FTD and LBD. There is a possible sex-specific association in FTD, which merits further investigation.

### EP-044 DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Joana Ferreira Pinto<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, Diana Matos<sup>1,3</sup>, Filipa Meira Carvalho<sup>1</sup>, Inês Carvalho<sup>1</sup>, Ana Filipa Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Hospital de Santa Luzia.

**Introdução:** As doenças priónicas são um grupo de patologias neurodegenerativas raras. A doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica (sDCJ) é a mais frequente, representando 80-95% dos casos; caracteriza-se por uma demência rapidamente progressiva associada a sinais cerebelosos, piramidais, extrapiramidais e mioclonias com evolução para mutismo acinético e inva-riavelmente fatal. O diagnóstico é clínico, suportado por dados imagiológicos, eletroencefalográficos e do LCR.

**Objetivo:** Análise retrospectiva de uma coorte de sDCJ num hospital terciário.

**Metodologia:** Identificação dos casos de sDCJ diagnosticados entre 2000 e 2021 através do sistema de codificação do internamento hospitalar. Revisão dos processos clínicos e registo de variáveis demográficas, clínicas, imagiológicas, neurofisiológicas e analíticas.

**Resultados:** Identificaram-se 10 doentes, com idade média de início dos sintomas de 69,8 anos [57-82] e predomínio do género masculino (60%). As queixas cognitivas foram a manifestação inicial mais comum (40%), seguidas por sintomas constitucionais (20%) e, em proporção equivalente (10% cada), sintomas cerebelosos, sintomas motores, manifestações neuropsiquiátricas e insónia. Numa fração significativa (80%) foram reportados sintomas neuropsiquiátricos, predominando as alterações comportamentais (50%). Todos tinham eletroencefalogramas alterados, com identificação de complexos periódicos em 60% dos casos. A RM cerebral demonstrou áreas de hipersinal (T2-FLAIR) e restrição à difusão com atingimento cortical e/ou da substância cinzenta profunda em todos os doentes. A pesquisa da proteína 14-3-3 foi realizada em sete doentes, revelando-se positiva em cinco. Em média, a sobrevida foi de  $13,4 \pm 12,6$  meses; porém, metade dos doentes faleceram em menos de 5 meses após o início dos sintomas.

**Conclusão:** Descreve-se uma coorte de doentes diagnosticados com sDCJ num hospital terciário nas últimas duas décadas. Sobressai um subgrupo com sobrevida muito superior à habitual; na literatura estão descritos casos similares designados de *variably sensitive-protease prionopathy*. A deteção de priões no LCR através do teste RT-QuIC poderia aumentar a especificidade e contribuir para o esclarecimento etiológico.

## EP-045 PROGRANULIN PERIPHERAL LEVELS: A RELIABLE SCREENING TEST TO IDENTIFY PATIENTS WITH PROGRANULIN MUTATIONS

Pedro Faustino<sup>1</sup>, Marisa Lima<sup>1,2</sup>, João Durães<sup>1,2,3</sup>, Miguel Táguas-Pereira<sup>1,2,3</sup>, Ana Cristina Santos<sup>4</sup>, Maria Rosário Almeida<sup>2,4</sup>, Inês Baldeiras<sup>2,3</sup>, Isabel Santana<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 4-Laboratório de Neurogenética e Genética da Visão, Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Coimbra.

**Background:** Progranulin (GRN) mutations are associated with different clinical phenotypes, mainly frontotemporal dementia (FTD) and eventually Alzheimer's disease (AD). GRN mutations cause disease through haploinsufficiency, leading to low levels of GRN, both in the CNS and peripherally. In 2014, we implemented in our centre the measurement of progranulin peripheral levels (progranulin-PL), as an easy and affordable screening method for patients with GRN mutations.<sup>1</sup>

**Objective:** To evaluate the value of progranulin-PL as a screening test in a wider cohort of patients both in the spectrum of FTD and AD.

**Methods:** We included 258 patients within four groups: Mild Cognitive Impairment-due to AD (MCI-AD) ( $n=19$ ) and AD-dementia ( $n=106$ ), all with a confirmatory biomarker profile (Albert, 2011; McKhann, 2011); sporadic and genetic forms of FTD ( $n=104$ ) including GRN mutation-carriers (FTD-GRN) ( $n=29$ ), according to international criteria (Rascovski, 2011). Using the previously established progranulin-PL cut-off (23.6 ng/mL), we evaluated sensitivity and specificity of this marker in the whole cohort but also within the following sub-groups: patients aged  $\leq 65$  ( $n=221$ ), patients with FTD and patients with genetic forms of FTD ( $n=45$ ).

**Results:** Mean age was  $60.03 \pm 7.39$ , with 53.5% female. The sensitivity and specificity of progranulin-PL to identify FTD-GRN were 100% both in the whole cohort and in the 3 different sub-groups evaluated.

**Conclusion:** Our results confirm that progranulin-PL are an excellent screening tool for the presence of GRN mutation, even to distinguish it from other genetic forms of FTD, supporting its importance as a disease biomarker. It also supports its possible role in the expanding field of targeted treatments already available for patients with FTD-GRN.

## EP-046 MUTISMO ACINÉTICO PÓS-AVC CEREBELOSO

Angelo Fonseca<sup>1</sup>, Maria João Lima<sup>1</sup>, Cristina Duque<sup>1</sup>, Sandra Moreira<sup>1</sup>, Sofia Tavares<sup>1</sup>, Raquel Calisto<sup>1</sup>, Vitor Tedim Cruz<sup>1</sup>

1-Hospital Pedro Hispano.

**Introdução:** A síndrome de mutismo cerebeloso compreende um conjunto complexo de sinais e sintomas neurológicos, onde predominam o distúrbio da fala com mutismo. Esta síndrome representa o extremo do espectro da síndrome cognitivo-afetiva do cerebelo, que se pode apresentar com alteração de linguagem, a outras alterações cognitivas e distúrbio afetivo. Pode ocorrer isoladamente ou associada a compromisso motor, cerebeloso e/ou vestibular.

**Caso Clínico:** Senhora de 68 anos, previamente autónoma e cognitivamente íntegra, sem antecedentes de relevo, admitida

por AVC isquémico com lesão cortico-subcortical do hemisfério cerebeloso direito e vérmis ipsilateral, em território das artérias cerebelosas pósterio-inferior, ântero-inferior e superior (PICA, AICA e SCA). Clinicamente pontuava 4 na escala de NIHSS por sonolência, disartria e ataxia. Apresentou agravamento clínico e imagiológico, com evolução para hidrocefalia, pelo que foi submetida a craniectomia descompressiva suboccipital bilateral urgente.

Ao exame neurológico no período pós-operatório encontrava-se vigil, em posição fetal no leito, abúlica e em mutismo, cumpria algumas ordens simples e apresentava menor mobilização do membro superior direito, que se apresentava hipotónico mas sem claro défice motor.

Realizou RM CE que não revelou achados adicionais para além da extensa lesão cerebelosa. O estudo de líquor foi inocente e o EEG não apresentava sinais de atividade epiléptica.

Pela hipótese de mutismo acinético cerebeloso, foi iniciada levodopa 100 mg 3id. Dois dias depois, a doente iniciou verbalização com melhoria clínica progressiva mantendo disfunção cognitiva nos domínios da linguagem, memória e função executiva.

**Conclusão:** Apesar de se tratar de uma síndrome mais comumente observada em doentes pediátricos, geralmente secundário a ressecções extensas do cerebelo, a localização da lesão e a resposta ao tratamento favorecem o diagnóstico de mutismo cerebeloso. Realçamos a importância da disfunção cognitiva pós-AVC e o seu impacto funcional.

## EP-047 DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB: REVISÃO DE UMA SÉRIE HOSPITALAR NA REGIÃO DO ALGARVE

Helena Machado<sup>1</sup>, João Raposo<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve.

**Introdução:** A doença Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma doença priónica neurodegenerativa rapidamente progressiva e fatal que ocorre por acumulação de uma isoforma anormal da proteína priónica na substância cinzenta do cérebro. A forma esporádica é a mais frequente, englobando 85-90% dos casos. O diagnóstico definitivo é obtido por confirmação histopatológica através de autópsia.

**Objetivos:** Descrever as características clínico-demográficas dos casos de DCJ neste centro desde 2013.

**Métodos:** Revisão dos processos clínicos dos casos de DCJ, tendo sido avaliadas as características clínico-demográficas, dados analíticos, neurofisiológicos (EEG) e imagiológicos por ressonância magnética (RM). Foram utilizados os critérios diagnósticos para a DCJ da CDC de 2018.

**Resultados:** Oito doentes com DCJ esporádica, 2 (25%) com diagnóstico definitivo e 6 (75%) com diagnóstico provável, 5 (62,5%) mulheres e 3 homens (37,5%), com idade média de início dos sintomas de 73,8 (intervalo 64-82 anos), duração média da doença de  $5,1 \pm 4,4$  meses. Os sintomas mais frequentes foram demência rapidamente progressiva e mioclonias, seguido de ataxia, alterações visuais e da oculomotricidade, alucinações visuais e afasia. Todos os doentes testados para a presença de proteína 14.3.3 no LCR foram positivos, acompanhado de aumento da proteína tau e tau fosforilada. Três (37,5%) doentes apresentavam no EEG um complexo periódico de ondas trifásicas. Todos os doentes tinham RM-CE com hipersinal em T2 e restrição à difusão do córtex e/ou dos gânglios da base. Em 4 (50%) dos doentes foi realizada autópsia, três com confirmação histopatológica, e um que aguarda o resultado. Todos os doentes faleceram.

**Conclusão:** Comparativamente com o que está reportado noutros estudos, nesta série a idade de início da doença foi

superior, com uma maior frequência no género feminino. Nos casos em que não foi possível realizar autópsia, os exames complementares de diagnóstico permitiram estabelecer uma probabilidade de diagnóstico.

### EP-048 RELATIONSHIP BETWEEN PROGRANULIN PERIPHERAL LEVELS AND COGNITIVE IMPAIRMENT IN FRONTOTEMPORAL DEMENTIA AND ALZHEIMER'S DISEASE

Marisa Lima<sup>1,2</sup>, Pedro Faustino<sup>1</sup>, Miguel Tábuas-Pereira<sup>1,3</sup>, João Durães<sup>1,3</sup>, Ana Cristina Santos<sup>4</sup>, Maria Rosário Almeida<sup>4</sup>, Inês Baldeiras<sup>3</sup>, Isabel Santana<sup>1,3</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-Centro de Neurociências e Biologia Celular.

**Introduction:** Progranulin (GRN) loss-of-function mutations are associated with frontotemporal dementia (FTD), but GRN variants have also been associated with AD. Preclinical studies show that granulins/progranulin are potent immunomodulators and cell-cycle regulators and progranulin plays a role in neurite outgrowth, synapse modification, and neuronal apoptosis in experimental models of neurodegeneration. In Alzheimer's disease (AD), progranulin co-localizes in amyloid plaques and its overexpression prevents plaque deposition and cognitive decline. Considering this potential protector effect of progranulin we speculate whether blood levels of progranulin are related to measures of cognitive decline in a large spectrum of degenerative dementias.

**Aims:** To investigate the association between progranulin peripheral levels (progranulin-PL) and cognitive impairment using neuropsychological assessment measures, in the spectrum of FTD and AD.

**Methods:** We included 258 patients within four groups: Mild Cognitive Impairment-due to AD (MCI-AD) (n=19) and AD-dementia (n=106), all with a confirmatory biomarker profile (Albert, 2011; McKhann, 2011); sporadic and genetic forms of Frontotemporal Dementia (FTD) (n=104) including progranulin (GRN) mutation-carriers (FTD-GRN) (n=29), according to international criteria (Rascovski, 2011). Differences between groups in progranulin-PL were assessed through Kruskal-Wallis test analysis. The results in both Mini Mental State Examination(MMSE) and Montreal Cognitive Assessment(MoCA) were further correlated with progranulin-PL for each group.

**Results:** Mean age was 60.03 (SD=7.39), with 53.5% female (n=138). As expected progranulin-PL were lower in FTD-GRN, with significant differences between groups: FTD-GRN vs. MCI, FTD-GRN vs. AD and FTD-GRN vs. FTD, all  $p < .001$ . Regarding MMSE and MoCA, no statically significant correlations were found between progranulin-PL and total-scores in cognitive test for all the diagnostic groups ( $p > .05$ ).

**Conclusion:** Our results confirm that although blood progranulin levels are lower in GRN-mutation carriers which allows its use as a screening tool in FTD, those results are not associated with measures of cognitive impairment, in the spectrum of FTD or AD-related cases.

### EP-049 MUTAÇÕES NA DINACTINA 1: QUAL A RELAÇÃO COM PARKINSONISMO?

Leonor Dias<sup>1,2</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>

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 Porto.

**Introdução:** O *DCTN1* é um gene que codifica a proteína dinactina 1, essencial em processos de divisão e transporte celular. Mutações nesta proteína podem cursar com diferentes fenótipos parkinsonianos.

**Caso 1:** Homem de 51 anos sem comorbilidades, desde os 49 anos com alteração do comportamento e lentificação dos movimentos da mão esquerda. Sem perda de peso, alterações do sono, disautonomia, tremor ou quedas. Com história familiar paterna de parkinsonismo com alterações comportamentais e mortalidade precoce. O exame neurológico era compatível com síndrome acinético-rígido de predomínio esquerdo. O Datscan demonstrou défice pré-sináptico de dopamina, com tomografia com IBZM e RM cerebral normais. O painel NGS revelou uma mutação no gene *DCTN1*, c.156T>A (p. (Phe52L1), provavelmente patogénica e não descrita previamente na literatura. Iniciou tratamento com levodopa/carbidopa 50 mg 3id, com benefício incompleto. Pelo fenótipo de síndrome de Perry, encaminhado para consulta de sono, onde aguarda polissonografia.

**Caso 2:** Homem de 66 anos, com antecedentes maternos de tremor essencial. Desde os 53 anos com tremor postural e lentificação dos movimentos da mão esquerda. Sem melhoria substancial após iniciar levodopa, com alteração da deglutição, alterações da marcha e queixas disautonómicas. O exame neurológico era compatível com parkinsonismo simétrico com sinais de libertação frontal e atingimento bulbar. A RM cerebral demonstrou redução do volume putaminal de predomínio posterior, *putaminal rim sign*, atingimento dos feixes corticoespinhais e doença vascular cerebral de pequenos vasos. O DatScan revelou uma redução global dos transportadores pré-sinápticos de dopamina no estriado direito, com provável contributo de doença vascular cerebral. O MIBG apresentou redução discreta da captação miocárdica. O painel NGS detetou a variante c.2258 C>T (p. Thr753Met) no gene *DCTN1*, com significado incerto, não tendo sido detetadas outras variantes explicativas do fenótipo do doente.

**Conclusão:** Mutações na dinactina podem causar parkinsonismo de início em idade jovem e síndrome de Perry.

### EP-050 BOTULINUM TOXIN-INDUCED OPHTHALMOPARESIS: A CASE SERIES.

Diogo Reis Carneiro<sup>1</sup>, André Jorge<sup>1</sup>, Joana Lopes<sup>1</sup>, Florbela Magalhães<sup>1</sup>, António Mestre<sup>1</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Ana Inês Martins<sup>1</sup>, João Lemos<sup>1</sup>

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

**Background:** Ophthalmoparesis after periocular botulinum toxin (BoT) administration is recognized. In a previous series, the inferior oblique muscle was most frequently involved. BoT spreading profile to the extraocular muscles has been scarcely characterized.

**Case Series:** A 63-year-old male with blepharospasm treated with BoT type A every 3 months for 16 years, presented with 2-day binocular vertical diplopia 4 days after bilateral 4-points orbicularis oculi and 2-points superior pre tarsal injection, total dose 100UI. Neuro-ophthalmological examination revealed right

eyelid ptosis and fatigability, and weakness of the right levator palpebrae superioris, inferior oblique and superior rectus. Diplopia progressively faded until full resolution after 12 weeks. A 66-year-old female with right hemifacial spasm treated with BoT type A every 3.5 months for 7 years, presented with binocular horizontal diplopia worse in right gaze, 3 days after a 4-points orbicularis oculi injection, total dose 80UI. Examination revealed right lateral, superior rectus and inferior oblique weakness, without ptosis or eyelid fatigability. Diplopia remained for 10 weeks and then progressively waned until complete resolution. A 64-year-old female with right hemifacial spasm treated with BoT type A every 4 months for 5 years, presented with binocular vertical diplopia, more so in downgaze, 2 days after a 4-points orbicularis oculi injection, total dose 64UI. There was mild right eyelid fatigability, inferior palpebral ptosis and inferior rectus weakness. Diplopia lasted for 2 weeks. All patients considered BoT injection outcome for the primary indication as good. Side effects were not a reason to delay the following administration.

**Conclusion:** Ophthalmoparesis usually not confining to a classical isolated ocular motor nerve involvement, with or without ptosis and lid fatigability after BoT administration is a temporally limited phenomenon which should be promptly recognized. The following BoT administration should be guided by the therapeutic effect for the primary indication.

### EP-051 ATÍPICO PARKINSONISMO ATÍPICO: EVOLUÇÃO NATURAL DO SUBTIPO PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA COM PREDOMÍNIO INICIAL DE DISFUNÇÃO OCULOMOTORA?

Inês Carvalho<sup>1</sup>, André Jorge<sup>1</sup>, Inês Cunha<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, João Lemos<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A Paralisia Supranuclear Progressiva (PSP) é uma síndrome clínica caracterizada por parkinsonismo, paralisia supranuclear do olhar e instabilidade postural. A sua apresentação clínica é heterogénea traduzindo provavelmente envolvimento desigual das diferentes regiões cerebrais afetadas. Os critérios de diagnóstico são complexos e incluem vários subtipos, nomeadamente formas com início de predomínio oculomotor.

**Caso Clínico:** Homem de 64 anos com quadro de apraxia da abertura das pálpebras com 7 anos de evolução; 2 anos depois desenvolveu parkinsonismo simétrico de predomínio acinético rígido não responsivo à levodopa, sem flutuações motoras ou discinesias. Nos últimos 2 anos surgiu alteração discreta dos reflexos posturais. Mantém dose estável de levodopa há 5 anos sem agravamento marcado do parkinsonismo. Atualmente mantém marcha autónoma, sem *freezing* e com alteração discreta dos reflexos posturais (documentação vídeo). A principal interferência na qualidade de vida é a apraxia palpebral presente desde o início e com agravamento ao longo do tempo. A avaliação detalhada dos movimentos oculares por vídeo-oculografia revelou intrusões sacádicas frequentes de grande amplitude, sacadas verticais marcadamente hipométricas e lentas com paralisia supranuclear vertical do olhar. O 123I-ioflopano SPECT (DaTSCAN) demonstrou marcada diminuição dos transportadores dopaminérgicos pré-sinápticos bilateralmente e a RM-CE revelou morfologia côncava dos limites posterolaterais do mesencéfalo traduzindo atrofia mesencefálica. O doente apresenta clínica compatível com PSP, contudo o quadro apresenta atipias para uma PSP clássica subtipo Síndrome de Richardson.

**Conclusão:** Este caso é um exemplo da heterogeneidade

fenotípica da PSP. Neste doente, o início e predomínio de disfunção oculomotora após 7 anos de evolução pode representar a evolução natural do subtipo com predomínio inicial de disfunção oculomotora (PSP-OM). A definição do subtipo de PSP pode ter implicações relevantes no prognóstico individual.

### EP-052 IMPACTO DA ASSIDUIDADE ÀS CONSULTAS NA PROGRESSÃO DA DOENÇA DE PARKINSON

Marta Magriço<sup>1</sup>, Bruna Meira<sup>1</sup>, Marco Fernandes<sup>1</sup>, Marlene Saraiva<sup>1</sup>, Manuel Salavisa<sup>1</sup>, Laurete Conceição<sup>1</sup>, Cláudia Borbinha<sup>1</sup>, João Pedro Marto<sup>1,2</sup>, Raquel Barbosa<sup>1,2</sup>, Filipa Ladeira<sup>1</sup>, Paulo Bugalho<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Centro de Estudos de Doenças Crónicas (CEDOC), Faculdade de Ciências Médicas I NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa.

**Introdução:** A doença de Parkinson (DP) é a segunda doença neurodegenerativa mais comum. As recomendações internacionais por parte da *Movement Disorder Society* sugerem pelo menos duas consultas anuais de follow-up, mas o impacto da redução da assiduidade na progressão da doença é ainda desconhecido.

**Objetivos:** Avaliar o impacto das várias causas de redução da assiduidade à consulta na progressão motora e não motora, incapacidade e qualidade de vida nos doentes com DP.

**Métodos:** Foram incluídos doentes com diagnóstico de DP seguidos em consulta de neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental durante 4 anos. Recolheu-se no processo clínico informação relativa ao número de consultas realizadas e número de faltas. Agrupou-se o número de faltas em: consultas canceladas (definidas pela não ocorrência de consulta por motivos relacionados com a instituição, como por indisponibilidade do médico) e desmarcadas (não ocorrência de consulta por razões não relacionadas com a instituição, como por vontade do doente). Os doentes foram avaliados no início e 4 anos depois no que respeita a sintomas motores (UPDRS III), sintomas não motores (NMSS), cognição (MoCA), depressão e ansiedade (HADS), incapacidade (Schwab and England [S&E]) e qualidade de vida (EQ-5D). Utilizou-se regressão linear para avaliar a correlação entre o número de consultas (preditores) e as pontuações nas várias escalas (variáveis dependentes).

**Resultados:** Foram incluídos 62 doentes. Verificou-se uma média de 8,08 ± 3,13 consultas realizadas, 0,39 ± 0,66 desmarcadas e 0,74 ± 0,88 canceladas. Na análise univariada verificou-se uma associação estatisticamente significativa entre o número de consultas desmarcadas e o score S&E (B=6,375; p=0,022). Não se encontrou associação estatisticamente significativa na avaliação da UPDRS, NMSS, MoCA, HADS e EQ-5D.

**Conclusão:** A não realização de consultas por motivos alheios ao doente tem um impacto significativo na progressão da incapacidade funcional, salientando-se a importância de cumprir o agendamento de consultas.

### EP-053 COREIA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE UMA NEOPLASIA HEMATOLÓGICA

Diana Valente<sup>1</sup>, Catarina Félix<sup>1,2</sup>, Francisco Bernardo<sup>1</sup>, Carlos Basílio<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Hospital de Faro; 2-Departamento de Ciências Biomédicas e Medicina, Universidade do Algarve.

**Introdução:** Manifestações neurológicas com poliglobulia são comuns, porém coreia associada a Policitemia Vera (PV) é



um achado excepcional. Esta entidade, de início agudo, ocorre predominantemente em mulheres acima dos 50 anos, geralmente de forma generalizada, mas pode ser localizada a músculos orofaciais e braquiais. A fisiopatologia não é totalmente compreendida, pensando-se resultar de disfunção dos gânglios da base por hipoperfusão. O tratamento dirigido à PV leva à resolução da coreia.

**Caso Clínico:** Relata-se o caso de um doente do sexo masculino, 83 anos, que inicia movimentos involuntários de uma mão evoluindo, ao longo de semanas, para atingimento apendicular bilateral bem como oromandibular. Foi avaliado por neurologista que interpretou os movimentos como coreicos e medicou com haloperidol 5mg bidários; apresentou melhora transitória com agravamento subsequente sendo a dose aumentada para 10mg bidários. Verificou-se exacerbação do quadro clínico com desorganização do comportamento e episódios de heteroagressividade sendo levado ao serviço de urgência. Apresentava movimentos coreicos generalizados, de pequena amplitude, transitoriamente suprimíveis a que se associava acatisia. No internamento de neurologia, foi reduzida a dose de neurolepticos com melhora da acatisia. O estudo complementar não apresentava alterações relevantes, excepto hemoglobina de 20.9 g/dL, pelo que se iniciaram flebotomias semanais. Realizou-se pesquisa da mutação *JAK2* com resultado positivo levando ao diagnóstico de PV. À data de alta, mantinha alguns movimentos coreicos residuais.

**Conclusão:** As causas de coreia são extensas pelo que uma investigação cuidadosa é exigida; recomenda-se, especialmente em idosos, avaliação inicial com hemograma completo. No caso apresentado, sobrepôs-se iatrogenia medicamentosa, a condicionar acatisia, que foi identificada e corrigida. O quadro clínico incluiu agitação psicomotora e desorganização comportamental, estando descrita a associação de PV a distúrbios neuropsiquiátricos. Este caso demonstra o pleomorfismo de apresentações clínicas possíveis bem como a necessidade de elevado índice de suspeição para a sua identificação e adequado e atempado tratamento.

## EP-054 SÍNDROMES PARKINSÓNICAS ATÍPICAS, "ATÍPICAS" – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

**Maria João Malaquias<sup>1</sup>, João Parente Freixo<sup>2,3</sup>, Célia Nogueira<sup>4</sup>, Laura Vilarinho<sup>4</sup>, Jorge Oliveira<sup>2,3</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Porto; 3-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 4-Unidade de Rastreamento Neonatal Metabolismo e Genética, Instituto Nacional De Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto.

**Introdução:** Síndromes parkinsónicas atípicas (SPA) são um grupo de doenças neurodegenerativas, cujo diagnóstico definitivo é neuropatológico. Apesar dos critérios clínicos, o diagnóstico *antemortem* é complicado pela sobreposição fenotípica, apresentações atípicas e número crescente de entidades genéticas que mimetizam uma SPA.

**Objetivos:** Caracterização clínica e investigação de diagnóstico alternativo numa coorte de SPA, com "atípias" adicionais (SPAA).

**Metodologia:** Doentes com diagnóstico de trabalho de SPA (SCB, PSP, DCL, ASM), definida de acordo com os critérios investigacionais, que não cumpram critérios de doença provável e/ou reúnam atípias adicionais. Os parkinsonismos não catego-

rizáveis num grupo de SPA foram designados de parkinsonismos complexos, não classificáveis (excluídos parkinsonismos familiares). Os doentes foram fenotipicamente caracterizados em dois momentos: T1 (apresentação) e T2 (última avaliação neurológica) e registadas as características atípicas "atípicas". A caracterização clínico-demográfica foi realizada através da consulta do processo eletrónico. Adicionalmente, foi reunida informação de exames complementares; a maioria dos estudos genéticos foram prospetivos e incluíram painel NGS dirigido e/ou mendelioma (exoma clínico).

**Resultados:** Incluídos 19 doentes, com os seguintes fenótipos à apresentação: 9 parkinsonismo complexo, 9 PSP e 1 SCB. Treze doentes (68%) receberam diagnóstico alternativo, 8 relacionados com causa genética: doença metabólica (*L2HGDH* n=2); citopatia mitocondrial (*WARS2* n=1, *MT-ATP6* e *MT-TL1* n=1); outra doença monogénica (*DCTN1* n=3, *TBK1* n=1). Os restantes 5 apresentavam: parkinsonismo precoce e esclerose múltipla (n=2); parkinsonismo pós-encefalite possível (n=1); PSP-like vascular (n=2). As atípias encontradas nos fenótipos SCB e PSP foram, para além da ausência de critérios imagiológicos de PSP: início precoce (n=6/10); longa duração de doença (n=6/10) e história familiar positiva (n=7/10).

**Conclusão:** Na nossa coorte de SPAA foram identificados um elevado número de diagnósticos alternativos, a maioria dos quais genéticos. Pretendemos alertar os clínicos para a pertinência da identificação de características "atípicas" adicionais na abordagem de uma SPA, uma vez que poderá ter implicações prognósticas diferentes.

## EP-055 COREIA DE INÍCIO TARDIO: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E ETIOLÓGICA

**Raquel Rocha<sup>1</sup>, Maria João Lima<sup>1</sup>, Luís Ribeiro<sup>1</sup>, Vanessa Carvalho<sup>1</sup>, Cristina Duque<sup>1</sup>, Carolina Lopes<sup>1</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1</sup>, Sandra Moreira<sup>1</sup>, Paula Salgado<sup>1</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>**  
1-Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

**Introdução:** A coreia de início na idade adulta tardia inclui um grupo amplo e heterogéneo de condições cujo diagnóstico diferencial pode ser desafiador.

**Objetivo:** Análise retrospectiva de doentes com coreia de início tardio seguidos na consulta externa de Neurologia ou com internamento hospitalar.

**Metodologia:** Dos doentes seguidos na consulta externa de 2016 a 2021 e internados de 2017 a 2021 identificámos doentes com coreia com início após os 50 anos. Foi realizada uma análise descritiva.

**Resultados:** Identificaram-se 26 doentes, 14 (53,8%) do sexo masculino. A idade de início de sintomas variou entre 54 e 88 anos (M=68,65;DP=5,35). Dezoito (69,2%) doentes eram acompanhados em consulta externa e 8 (30,7%) foram observados em internamento. A coreia teve instalação aguda em 12 (46,1%) e início gradual nos restantes. Relativamente à evolução da coreia, foi progressiva em 12 (46,1%), estática em 5 (19,2%) e com melhora em 9 (34,6%). A coreia foi generalizada em 14 (53,8%), hemicoreia em 10 (38,4%) e localizada em 2 (7,7%). Quinze doentes realizaram ressonância cerebral, que em 11 casos identificou alterações relevantes. Catorze doentes fizeram estudo genético para doença de Huntington (DH), dos quais 6 (42,8%) foram positivos. A coreia vascular foi a etiologia identificada com maior frequência em 8 doentes (30,7%). Em seis (23,0%) doentes foi diagnosticada DH. Três (11,5%) doentes apresentaram coreia associada a hiperglicemia e um (3,8%) doente etiologia infecciosa (neurosífilis). Em oito casos (30,7%), a etiologia permanece em estudo/indeterminada. Em 11 dos 12 casos de coreia de início

agudo, a causa foi vascular ou metabólica, com apresentação por hemiparesia na maior parte dos casos (10).

**Conclusão:** Como observado na literatura, a etiologia vascular foi a mais frequentemente encontrada. A doença de Huntington permanece uma causa relevante de coreia mesmo em idades mais tardias.

## EP-056 PARKINSONISMO PÓS-COVID-19?

Leonor Dias<sup>1,2</sup>, André Silva-Pinto<sup>3</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>

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 Porto; 3-Serviço de Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.

**Introdução:** As infeções víricas podem associar-se a síndromes parkinsonianas. A ocorrência destes sintomas após infeção por SARS-CoV-2 é uma complicação rara e ainda pouco descrita na literatura.

**Caso 1:** Homem de 28 anos, com tremor postural dos membros superiores, sem outros antecedentes. Recorre a consulta de Neurologia dois meses após infeção COVID-19 por agravamento e alteração das características do tremor. Nega fatores aliviadores, posturas anómalas ou queixas algícas. À observação, apresentava tremor assimétrico predomínio esquerdo em repouso, postural e intenção de alta frequência, com disdiadococinesia e bradicinesia esquerda. Sem rigidez ou instabilidade postural. Iniciou terapêutica com propranolol 10mg 3id, sem benefício no tremor. O Datscan demonstrou degenerescência dos neurónios dopaminérgicos ao nível dos putamina, mais evidente à direita. A RM cerebral era normal. Aguarda resultado estudo de causas genéticas de parkinsonismo e doseamento de anticorpos SARS-CoV-2.

**Caso 2:** Mulher de 62 anos, com antecedentes de dislipidemia, depressão de difícil controlo, medicada com atorvastatina 20mg e venlafaxina 150mg bid. Recorre a consulta de Neurologia 18 meses após infeção COVID-19 e 3 meses após vacinação (BNT162b2) por tremor do membro superior esquerdo e desequilíbrio. Ao exame neurológico com tremor postural e rigidez do membro superior esquerdo, instabilidade na retropulsão, desequilíbrio preferencial para a direita e marcha com pouco balanço bilateral. A RM cerebral revelou hipossinal em T2 nos globos pálidos, substância nigra, núcleos rubros, e núcleos denteados do cerebelo em relação com deposição de hemossiderina, e área focal de alteração de sinal no putamen direito, em relação com eventual telangiectasia. Aguarda Datscan e doseamento de anticorpos SARS-CoV-2. Iniciou terapêutica com rasagilina 1mg.

**Conclusão:** O parkinsonismo após COVID-19/vacinação é um fenómeno raro e com mecanismo pouco esclarecido. Poderá ser resultado da antecipação de uma doença subjacente? Ou um mecanismo pós infeccioso? Os autores pretendem discutir a investigação e gestão desta patologia.

## EP-057 SÍNDROME PARKINSONIANA SECUNDÁRIA A GLIOBLASTOMA SUPRATENTORIAL

Paulo Ferreira<sup>1</sup>, Raquel Rocha<sup>1</sup>, Vanessa Carvalho<sup>1</sup>

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos – Hospital Pedro Hispano.

**Introdução:** A Doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa que se caracteriza por uma clínica lentamente progressiva de uma síndrome parkinsoniana assimétrica. Embora a maioria dos casos de síndromes parkinsonianas assimétricas sejam causadas pela DP, estas podem estar subjacentes a

outras entidades neurodegenerativas e, em casos mais raros, a etiologias secundárias como neoplasias intracranianas ou lesões cerebrovasculares.

**Caso Clínico:** Homem de 72 anos recorre ao serviço de urgência por queixas de desequilíbrio tendencialmente para a direita e quedas frequentes, com cerca de 2 semanas de evolução. Associadamente referia maior astenia e anorexia com 3 meses de evolução. À avaliação, destacava-se uma redução marcada do pestanejo e bradicinesia global. Apresentava rigidez do punho esquerdo associada a bradicinesia no membro superior esquerdo, sem alterações no membro superior direito. Na marcha, apresentava menor balanço do membro superior esquerdo e decomposição nas voltas. Sem outras alterações ao exame neurológico. Realizou TC-CE que mostrava lesão ocupante de espaço parietal direita e posteriormente RM-CE que demonstrou a presença de múltiplas lesões nodulares captantes de contraste corticosubcorticais frontais, parietais direitos com envolvimento do centro semioclar e coroa radiada associados a edema vasogénico. O TC-TAP não demonstrou alterações sugestivas de neoplasia primária extra-SNC. Foi realizada biópsia cerebral em que o estudo de anatomia patológica revelou alterações sugestivas de glioblastoma multiforme, IDH *wild-type*.

**Conclusão:** Apresentamos o caso de um doente com neoplasia primária do SNC que se apresentou com uma síndrome parkinsoniana assimétrica, mimetizando uma DP, apresentando contudo quedas precoces como sinal de alarme. Na literatura encontram-se descritos sintomas parkinsonianos associados a tumores cerebrais em diferentes localizações, incluindo fora da via nigroestriatal, como tálamo e córtex cingulado. Este caso realça a importância de avaliação imagiológica no estudo de doentes que apresentem uma síndrome parkinsoniana, em particular na presença de sinais de alarme para outras etiologias ou apresentação estritamente unilateral.

## EP-059 INFUSÃO SUBCUTÂNEA CONTÍNUA DE APOMORFINA NA DOENÇA DE PARKINSON AVANÇADA: UM ESTUDO DA VIDA REAL

Bruna Meira<sup>1</sup>, Bertrand Degos<sup>2</sup>, Elise Corsetti<sup>3</sup>, Mohamed Doulazmi<sup>4</sup>, Emeline Berthelot<sup>5</sup>, Clara Virbel-Fleischman<sup>6</sup>, Pauline Dodet<sup>6</sup>, Aurélie Méneret<sup>3</sup>, Louise-Laure Mariani<sup>3</sup>, Cécile Delorme<sup>3</sup>, Florence Cormier-Dequaire<sup>3</sup>, David Bendetowicz<sup>3</sup>, Nicolas Villain<sup>3</sup>, Clément Tarrano<sup>3</sup>, Lise Mantisi<sup>3</sup>, Hélène Létrillart<sup>3</sup>, Céline Louapre<sup>3</sup>, Eavan McGovern<sup>3</sup>, Yulia Worbe<sup>3</sup>, David Grabli<sup>3</sup>, Marie Vidailhet<sup>3</sup>, Elodie Hainque<sup>3</sup>, Emmanuel Roze<sup>3</sup>

1-Neurology Department, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisbon, Portugal; 2-Neurology Department, Avicenne Hospital, AP-HP, Sorbonne Paris-Nord University, Bobigny, France; 3-Neurology Department, Pitié-Salpêtrière Hospital, AP-HP, Paris, France; 4-Sorbonne University, CNRS, Institut de Biologie Paris Seine, Adaptation Biologique et Vieillesse, UMR8256, Paris, France; 5-Neurology Department, Hôpital Zobda Quitman, Fort-de-France, French West Indies; 6-Sorbonne University, UMR S 1127, Inserm U 1127, CNRS UMR 7225, Paris Brain.

**Introdução:** Os efeitos a longo prazo da infusão subcutânea contínua de apomorfina (CSAI) na qualidade de vida (HRQoL) na Doença de Parkinson e os preditores de descontinuação do tratamento são pouco conhecidos.

**Objetivos:** Investigar os efeitos de longo prazo da CSAI na HRQoL, eficácia motora e tolerância. Identificar preditores de descontinuação de CSAI e melhoria de HRQoL.

**Métodos:** Realizamos uma análise retrospectiva de doentes com Doença de Parkinson consecutivos tratados com CSAI. Os doentes foram avaliados no início do estudo e aos 3, 6, 12 e 24

meses após o início da CSAI para avaliar a HRQoL aplicando o 39-item *Parkinson's disease Questionnaire* (PDQ-39). Foram conduzidos modelos de regressão múltipla com dados na baseline para determinar os preditores de descontinuação da CSAI e melhoria da HRQoL.

**Resultados:** De 110 doentes avaliados, 65% (n=71) continuaram o tratamento durante o período de acompanhamento de dois anos. Dos 57 de 71 doentes com dados suficientes disponíveis, a HRQoL permaneceu estável durante este período (42.3 em M0 vs 44.3 em M24,  $p>0.230$ ), com uma redução sustentada nas flutuações motoras ( $p<0.001$ ). O efeito observado nas discinésias não foi significativo ( $p=0.394$ ). O tratamento foi bem tolerado na maioria dos doentes. Doentes com perturbações do controlo de impulsos pré-existentes mostraram uma boa tolerabilidade geral. Baixa tolerância ou benefício insuficiente foram as principais razões de descontinuação da CSAI (35% (n=39) dos doentes incluídos). A presença de discinésias, pior estado psicológico (ASBPd-1), menor duração da doença, sexo masculino e pior S&E em OFF foram preditores de descontinuação do tratamento. PDQ-39 foi o único preditor na baseline de melhoria da HRQoL após dois anos de tratamento (OR=1.052,  $p=0.015$ ).

**Conclusão:** Os resultados deste estudo de vida real sugerem que os melhores candidatos para CSAI são doentes com: (i) pior HRQoL (PDQ-39 mais elevada) na baseline e (ii) flutuações motoras marcadas.

## EP-060 PERSONALIDADE, COMPORTAMENTO E MOVIMENTO: FENÓTIPOS DA DOENÇA DE PARKINSON ESTADIO INICIAL

**Bruna Meira**<sup>1</sup>, Eugénie Lhommée<sup>2</sup>, Emmanuelle Schmitt<sup>2</sup>, Hélène Klinger<sup>3</sup>, Amélie Bichon<sup>2</sup>, Stéphanie Thobois<sup>3</sup>, Pierre Pélissier<sup>2</sup>, Mathieu Anheim<sup>4</sup>, Christine Tranchant<sup>4</sup>, Valérie Fraix<sup>2</sup>, Sara Meoni<sup>2</sup>, Franck Durif<sup>5</sup>, Jean-Luc Houeto<sup>6</sup>, Jean Philippe Azulay<sup>7</sup>, Elena Moro<sup>2</sup>, Paul Krack<sup>8</sup>, Anna Castrioto<sup>2</sup>

1-Neurology Department, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisbon, Portugal; 2-Movement disorders Center, Neurology, CHU Grenoble Alpes, Grenoble, France; 3-Hospices Civils de Lyon, Hôpital Neurologique Pierre Wertheimer, Neurologie C, Lyon, France; 4-Département de Neurologie, Hôpital de Haute-pierre, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France; 5-Université Clermont Auvergne, EA7280 NPsy-Sydo, Clermont-Ferrand University hospital, Neurology Department, Clermont-Ferrand, France; 6-Service de Neurologie, CIC-INSERM 1402, CHU de Poitiers, Université de Poitiers, Poitiers, France; 7-Neurology and Pathology Department of the Movement, University Hospital of Marseille, Timone Hospital, 264, rue Saint-Pierre, 13385, Marseille, France; 8-Department of Neurology, Inselspital, University Hospital Bern, CH-3010, Bern, Switzerland.

**Introdução:** Estudos anteriores descreveram uma personalidade típica parkinsoniana caracterizada por elevado *harm avoidance* e baixo *novelty seeking*. No entanto, pouco se sabe sobre os traços de personalidade na Doença de Parkinson (DP) de novo e suas relações com sintomas motores e neuropsiquiátricos.

**Objectivos:** Investigar traços de personalidade no estadio inicial da DP e explorar a relação entre personalidade e sintomas motores e não motores.

**Métodos:** A personalidade foi avaliada aplicando o modelo biossocial de Cloninger e sintomas motores e não motores foram avaliados aplicando várias escalas validadas. A análise de cluster (método K-means) foi conduzida para investigar a relação de traços de personalidade e sintomas motores e não motores.

**Resultados:** Os 193 doentes incluídos apresentaram baixo *novelty seeking* (43%), elevado *harm avoidance* (50%) e valores

normais de *reward dependence and persistence* (59%). *Harm avoidance* correlacionou-se positivamente com a gravidade da depressão, ansiedade e apatia ( $r_s$  entre 0,435 e 0,676,  $p<0,001$ ) e negativamente com a qualidade de vida ( $r_s = -0,492$ ,  $p<0,001$ ). *Novelty seeking*, *reward dependence* e *persistence* correlacionaram-se negativamente com a apatia ( $r_s$  entre -0,274 e -0,375,  $p<0,001$ ). A classificação de *clusters* revelou 3 grupos: i) fenótipo neuropsiquiátrico (elevado *harm avoidance* e baixo *novelty seeking* associados a sintomas neuropsiquiátricos hipodopaminérgicos e maior impulsividade), ii) fenótipo motor (baixo *novelty seeking* associado a maior gravidade motora), iii) fenótipo benigno (baixo *harm avoidance* e maior *novelty seeking*, *reward dependence* e *persistence* associados a menor gravidade dos sintomas).

**Conclusão:** *Harm avoidance* e *novelty seeking* (modulados pelos sistemas de serotonina e dopamina, respetivamente) mostraram desempenhar papéis interligados nas perturbações neuropsiquiátricas e sintomas motores na DP. A identificação destes 3 fenótipos pode ajudar a compreender melhor sua história natural e estratégias de tratamento personalizadas. O acompanhamento longitudinal permitirá confirmar se alguns traços de personalidade representam um fator de risco para o desenvolvimento de perturbações do controlo dos impulsos.

## EP-061 APRAXIA PRIMÁRIA PROGRESSIVA DO DISCURSO COM EVOLUÇÃO PARA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA

Ana Gonçalves<sup>1</sup>, Joana Vitor<sup>1</sup>, Rui Armindo<sup>1</sup>, Ângela Timóteo<sup>1</sup>, Rita Simões<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo.

A Apraxia Primária Progressiva do Discurso (APPD) é uma entidade rara, caracterizada como doença neurodegenerativa desde 2012, em que 30%-40% dos casos podem evoluir para Paralisia Supranuclear Progressiva (PSP) ou Síndrome Corticobasal.

**Caso Clínico:** Homem, 78 anos, observado em consulta por queixa de "dificuldade na fala" de instalação e evolução progressivas durante 4 anos. Sem história familiar de doença neurológica. Ao exame neurológico apresentava dificuldade em iniciar o discurso, lento, fragmentado, com distorções e substituições por sons distorcidos.

Avaliação neuropsicológica demonstrou erros na iniciação, sem outras alterações. A RM-CE evidenciou ligeira atrofia cortical com envolvimento preferencial frontal posterior e parietal bilateral, tendo-se estabelecido o diagnóstico clínico de APPD. Um ano depois, o doente apresentou sinais de ligeira bradicinesia e lentificação das sacadas verticais. Poucos meses depois evidenciou parkinsonismo assimétrico, paralisia supranuclear do olhar, contração do frontalis com sinal do procerus, disfagia para líquidos, ausência de emissão de discurso com mutismo e groaning. Houve uma resposta inicial à levodopa (UPDRS III de 37 para 30), que rapidamente desapareceu, ocorrendo agravamento franco com disfagia, instabilidade postural grave com quedas frequentes.

Repetiu RM-CE que revelou progressão da doença com atrofia do mesencéfalo desproporcional à protuberância (rácio mesencéfalo/protuberância 0.16) e com índice parkinsoniano marcadamente aumentado (27.0, N<13)

Apresentamos um caso no qual a apraxia do discurso foi o sintoma predominante ao longo de 6 anos, tendo-se assistido a uma evolução e adição de sintomas que permitiram o diagnóstico de PSP provável (O1,P1,A2,C1) segundo a MDS-PSP criteria. A única série que avaliou a progressão do parkinsonismo na APPD descreve que a atrofia mesencefálica tende a ser ligeira

quando comparada com padrão PSP-RS 4, o que não se verifica neste doente. Este trabalho pretende alertar para a existência da APPD, cuja referência à consulta de doenças do movimento é fundamental para seguimento de parkinsonismo associado.

## EP-062 SÍNDROMA MIOCLÓNUS-ATAXIA REVERSÍVEL PÓS-COVID-19: AINDA A NAVEGAR À VISTA

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>, Cristina Ionel<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1</sup>

1-Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** No decurso da pandemia COVID-19 têm vindo a ser descritas diversas síndromes neurológicas relacionadas com o SARS-CoV-2, nomeadamente em contexto para e/ou pós-infeccioso. Entre estas, conta-se a Síndrome Mioclónus-Ataxia (SMA), cuja ocorrência tem sido crescentemente reconhecida e melhor caracterizada na literatura, sobretudo na forma de casos clínicos ou pequenas séries.

**Caso Clínico:** Homem, 73 anos, autónomo, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e tabagismo foi diagnosticado com COVID-19 após queixas agudas de anosmia, ageusia e astenia, sem necessidade de internamento. Porém, 20 dias depois, iniciou hipersonolência, movimentos involuntários tetra-apendiculares, desequilíbrio na marcha (com alargamento da base de sustentação) e insuficiência respiratória tipo 1 ligeira. Foi internado em área COVID-19 durante três semanas, com melhoria respiratória (mantendo sintomatologia neurológica apesar de Clonazepam 1,5 mg/dia) e posterior alta para Unidade de Cuidados Continuados (UCC). Em consulta de Neurologia, duas semanas após a alta, apresentava: fragmentação dos movimentos de perseguição ocular, sacadas hipométricas, ataxia cerebelosa, e mioclonias axiais e tetra-apendiculares, impossibilitando estação em pé e marcha autónomas. Iniciou-se Levetiracetam (até 1500mg/dia), mantendo reabilitação motora na UCC. O estudo etiológico realizado (incluindo análises de sangue e LCR, RM-CE e EEG, entre outros) foi inocente. Admitiu-se diagnóstico de SMA associada a COVID-19 (pós-infeccioso). Na reavaliação, ao quarto mês, objectivou-se uma melhoria significativa do quadro, que se manteve após redução/descontinuação da medicação sintomática.

**Conclusão:** O presente caso ilustra a fenomenologia, cronologia (pós-infecciosa, depois de já resolvidos os sintomas iniciais) e uma possível evolução (melhoria após medicação sintomática) da SMA associada à COVID-19, que ainda assim deve encarar-se como um diagnóstico de exclusão. Apesar do crescente número de casos reportados, permanece ainda por elucidar com exactidão: i) a sua fisiopatologia (mais provavelmente disímune); ii) a abordagem terapêutica mais adequada (imunoterapia, sintomática, ambas ou nenhuma); e iii) a sua história natural (com ou sem tratamento dirigido).

## EP-063 A ADMINISTRAÇÃO DE TOXINA BOTULÍNICA ECOGUIADA MELHORA A EFICÁCIA DO TRATAMENTO NOS DOENTES COM DISTONIA

Leonor Dias<sup>1,2</sup>, Gilberto Pereira<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>1,2</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E.; 2-Departamento de Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**Introdução:** O tratamento das distonias é definido pelas suas características clínicas, e a injeção intramuscular de toxi-

na botulínica (BoNT) permite melhorar a qualidade de vida do doente. A aplicação é habitualmente realizada com base em pontos de referência anatómicos. Para maximizar a eficácia da BoNT, uma seleção correta dos músculos é essencial. A injeção de BoNT guiada por ecografia pode ajudar a identificar de forma inequívoca os músculos alvo na melhor selecção do local de administração, podendo conduzir a uma aplicação mais eficaz.

**Objetivos:** Comparar os benefícios de injeção ecoguiada de BoNT versus não ecoguiada na dose aplicada e tempo entre administrações.

**Metodologia:** Incluímos maioritariamente doentes com distonias cervicais dum hospital terciário. Os doentes foram observados em dois momentos antes da utilização da ecografia (T-2 e T-1), e em três momentos com utilização de ecografia (T0, T+1 e T+2). Analisámos o tipo de toxina, a dose administrada em cada contacto, o tempo entre administrações e o custo.

**Resultados:** Incluímos 43 doentes, nos quais foi aplicada onabotulinumtoxinA em 14 (32,6%) doentes, abobotulinumtoxinA em 22 (51,2%), e incobotulinumtoxinA em 5 (11,6%) doentes. Observámos uma redução significativa da dose de BoNT administrada por doente ao longo das consultas ( $p=0,001$ ). Esta redução foi significativa entre o momento T-2 e T1 ( $p=0,003$ ), entre T-1 e T1 ( $p=0,031$ ) e T-2 e T2 ( $p=0,032$ ), mantendo-se posteriormente estável entre as várias administrações ecoguiadas. O custo também reduziu com a utilização do ecógrafo ( $p<0,001$ ). Não houve diferença no intervalo temporal entre administrações ( $p=0,430$ ).

**Conclusão:** Na nossa amostra, a utilização de ultrassonografia na identificação muscular permitiu reduzir a quantidade de BoNT administrada a doentes com distonia. Tal permite reduzir o custo associado a terapêutica, assim como diminuir o risco de efeitos iatrogénicos.

## EP-064 UMA CAUSA RARA DE HEMIBALISMO

Beatriz Madureira<sup>1</sup>, João Peres<sup>1</sup>, Raquel Tojal<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca.

**Introdução:** O hemibalismo é um distúrbio hiperkinético do movimento, caracterizado por movimentos involuntários proximais e de grande amplitude, que envolvem o membro superior e inferior ipsilateral. Um quadro súbito de hemibalismo é frequentemente provocado por uma lesão focal a nível dos gânglios da base ou do núcleo subtalâmico contralateral. As etiologias mais comuns são AVC e hiperglicemia não cetótica.

**Caso Clínico:** Mulher de 43 anos, com antecedentes pessoais de neoplasia gástrica estadio IV, apresentou um quadro de movimentos involuntários dos membros esquerdos com uma semana de evolução, que incapacitava a marcha.

Ao exame neurológico (EN) apresentava, a destacar: hemibalismo dos membros esquerdos hemiparésia direita grau 4+, sinal de Hoffman positivo à direita, reflexos osteotendinosos globalmente vivos, reflexos cutâneo-plantares flexores bilateralmente.

Quanto à investigação complementar de diagnóstico, analiticamente apresentava valor de glicémia capilar de 103 mg/dL e a RM-CE identificou múltiplas lesões sugestivas de deposição secundária em localização hemisférica cerebelosa lateral esquerda, mesencéfalo-diencefálica, peri-atrilar, peri-rolândica à direita, e frontal superior e têmporo-parietal à esquerda.

A doente foi medicada com risperidona 1 mg 12/12h, com resolução do quadro de hemibalismo.

**Conclusão:** Neste caso clínico o quadro de hemibalismo esquerdo teve na sua etiologia uma lesão metastática mesencéfalo-diencefálica direita. As metástases cerebrais são uma causa



rara de hemibalismo, sendo que na literatura estão descritos apenas seis casos clínicos de doentes que se apresentaram com um quadro de hemibalismo decorrentes de lesões secundárias do SNC.

## EP-065 OCULAR MOTOR ANALYSIS AS A BIOMARKER IN PARKINSONISM

**André Santos Jorge**<sup>1</sup>, **Carolina Azóia**<sup>2</sup>, **Diogo Carneiro**<sup>1</sup>, **Ana Inês Martins**<sup>1</sup>, **Cristina Machado**<sup>1</sup>, **Pedro Nunes Vicente**<sup>1</sup>, **Fradique Moreira**<sup>1</sup>, **António Freire Gonçalves**<sup>3</sup>, **Cristina Januário**<sup>4</sup>, **Ana Morgadinho**<sup>1</sup>, **João Lemos**<sup>1,5</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neurology Department, Trás-os-Montes e Alto Douro-Vila Real Hospital Centre, Vila Real, Portugal; 3-Neurology Department, Hospital da Luz, Coimbra, Portugal; 4-Neurology Department, Surgical Center of Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Parkinsonian Syndromes (PS) are neurodegenerative disorders that reflect abnormal function of basal ganglia-cortical circuits. Distinctive CNS impairment leads to a specific ocular impairment in each syndrome.

**Objectives:** To find independent ocular motor predictors of clinical disability in PS and extend ocular motor assessment to vestibular analysis.

**Methodology:** We retrospectively reviewed ocular motor and vestibular data from PS patients (Parkinson's disease [PD], Progressive Supranuclear Palsy [PSP], Multiple System Atrophy [MSA], and Cortico-Basal Syndrome [CBS]) who underwent detailed video-oculographic analysis and compared it between groups, correlated it with clinical data at baseline and 1-year after, and applied multivariate regression methods to ascertain their value as an independent predictor of clinical progression. After correction for multiple comparisons, the corrected level of significance was set at <0.041, <0.005 and <0.047 for between-group, correlation and regression analysis, respectively.

**Results:** There were 50 patients (PD, n=14; PSP, n=18; MSA, n=8; CBD, n=10), with a mean age of 67.7±10.2 years (range 36-85), and 31 were males (62%). Groups were age- and gender-matched. We found significant ocular fixation instability, slow and hypometric saccades, and lower prevalence of positional nystagmus in PSP, and low gain pursuit and prolonged saccadic latency in CBS. Downward pursuit gain was an independent predictor of motor disability at 1 year across groups. Vertical saccade gain and horizontal and vertical saccade latency constituted a significant predictor of dopaminergic agonists dosage at baseline and after 1 year.

**Discussion/Conclusion:** Ocular motor analysis allowed us to distinguish between PSP and CBD from the remaining groups. Additional vestibular analysis was not a predominant distinguishing feature in our series. Vertical pursuit seems to be a helpful predictor of PS disability in general. Potential correlations between dopaminergic agonists and eye movement data should be cautiously interpreted since these might simply reflect overall clinician's therapeutic strategy.

## EP-066 DISTONIA DE INÍCIO TARDIO APÓS PARAGEM CARDIORESPIRATÓRIA

**Sofia Rodrigues**<sup>1</sup>, **Sofia Nunes Oliveira**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz de Lisboa.

**Introdução:** As alterações do movimento após paragem cardiorrespiratória (PCR) são pouco frequentes, podendo incluir quadros de parkinsonismo, distonia, coreia ou tremor. Parecem

resultar de lesão dos circuitos dos gânglios da base. Reportamos o caso de um homem de 36 anos que desenvolveu quadro de distonia generalizada 7 meses após PCR.

**Caso Clínico:** Descreve-se um doente do sexo masculino, de 36 anos, admitido na Unidade de Cuidados Intensivos após paragem cardiorrespiratória durante sedação para realização de endoscopia digestiva alta e colonoscopia eletivas. A RM-CE demonstrou áreas de restrição à difusão talâmicas e lenticulo-cap-sulares bilaterais, compatíveis com lesões hipóxico-ischémicas. Após levantamento da sedação manteve períodos de flutuação do contacto, apresentando EEG com atividade epileptiforme. Foi introduzida terapêutica com levetiracetam, com remissão destes episódios. Apresentava, à data de alta, ao exame neurológico, quadro de amnesia retrógrada para um período de cerca de 10 anos, sem outros sinais focais. Cerca de 7 meses após PCR desenvolveu quadro de movimentos involuntários com laterocolis intermitente, blefaroespasma bilateral e distonia do tronco e membros superiores. Foi iniciada terapêutica com tri-hexifenidilo, e terapêutica com toxina botulínica para o blefaroespasma, com melhoria significativa do quadro.

**Conclusão:** As alterações do movimento pós-PCR parecem resultar de lesões hipóxico-ischémicas no circuito dos gânglios da base, mais frequentemente ao nível do putamen e globo pálido mas também núcleo caudado e tálamo. Estas constituem estruturas especialmente sensíveis a hipoxia, sendo por isso frequentemente afetadas. O mecanismo fisiopatológico exato permanece incerto. Salientamos este caso pelo aparecimento tardio dos movimentos involuntários após insulto hipóxico-ischémico.

## EP-067 ANÁLISE BIOMECÂNICA DA MARCHA UTILIZANDO SENSORES INERCIAIS DO MOVIMENTO DETECTA ALTERAÇÕES MOTORAS INDUZIDAS PELA LEVODOPA MAIS PRECOCEMENTE DO QUE A MDS-UPDRS

**Raquel Barbosa**<sup>1,2</sup>, **Marcelo Medonça**<sup>1,3</sup>, **Renato Oliveira**<sup>4</sup>, **Monica Santos**<sup>5</sup>, **Angela Rosa Abreu**<sup>6</sup>, **Paulo Bastos**<sup>1</sup>, **Patricia Pita Lobo**<sup>5,7</sup>, **Anabela Valadas**<sup>5,7</sup>, **Leonor Correia Guedes**<sup>5,7</sup>, **Joaquim J Ferreira**<sup>7,8,9</sup>, **Mario Miguel Rosa**<sup>5,7,8</sup>, **Ricardo Matias**<sup>10</sup>, **Miguel Coelho**<sup>7</sup>

1-CEDOC – NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 2-Departamento de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa; 4-Departamento de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; 5-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, CHLUN, Lisboa; 6-Departamento de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca, Amadora; 7-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Lisboa; 8-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 9-CNS – Campus Neurológico Senior, Torres Vedras; 10-Human Movement Analysis Lab, Escola Superior Saúde – Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, Portugal.

**Introdução:** A análise biomecânica da marcha utilizando sensores inerciais do movimento (IMUs) possibilita uma avaliação objectiva da evolução temporal da resposta motora à levodopa. A relação entre os resultados obtidos pela avaliação cinemática e a avaliação usando o método *gold-standart* (MDS-UPDRS) não está esclarecida.

**Objectivo:** Caracterizar a resposta motora à levodopa na Doença de Parkinson (DP) usando IMUs

**Métodos:** 15 DP em selecção para cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda foram avaliados em OFF e a cada 20 minutos após a administração de dose supra-máxima de levodopa. Um conjunto

de 15 IMUS (cabeça, membros superiores, membros inferiores, tronco) foi utilizado para reconstrução tridimensional da marcha. Em cada observação foi também utilizada a MDS-UDPRS III.

**Resultados:** Idade média e duração de doença foram  $60.2 \pm 8.5$  e  $12.1 \pm 5.3$  anos, respectivamente. Pontuação da MDS-UPDRS III foi  $47.9 \pm 8.6$  (OFF) e  $20.1 \pm 7.7$  (Best On). No Best ON, velocidade da marcha, tamanho passo e passada, cadência, tempo em balanço e em suporte simples aumentaram significativamente. Observou-se uma diminuição significativa da duração do passo e da passada, tempo em suporte duplo e em fase de apoio e variabilidade do tamanho do passo e velocidade. A largura do passo, assimetria no tempo de balanceio, variabilidade na duração e tamanho da passada, largura e duração do passo e tempo em suporte duplo ou em fase de apoio não foram alterados. Aos 20' após levodopa, amplitude da flexão e adução e a velocidade angular da rotação e flexão dos membros superiores aumentaram significativamente face ao OFF. Aos 20' não se observaram alterações em itens da MDS-UPDRS III.

**Conclusão:** Sensores inerciais detectam alterações mais precocemente que a avaliação clínica. Os membros superiores melhoram mais precocemente, possivelmente reflectindo uma organização somatotópica do estriado com limiares distintos para a levodopa.

## EP-068 ABORDAGEM DE UM DOENTE COM PARAPARÉSIA ESPÁSTICA PROGRESSIVA: QUANDO A CHAVE ESTÁ NA PELE!

Augusto Rachão<sup>1</sup>, Diogo Marques<sup>2</sup>, Carla Sousa<sup>3</sup>, Tiago Geraldés<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal.

**Introdução:** Na avaliação de um adulto com paraparésia espástica progressiva, impõe-se um vasto diagnóstico diferencial, com extensa investigação etiológica, sendo frequentemente secundária a mielopatia.

**Caso Clínico:** Apresentamos um doente do sexo masculino, com 42 anos, sem antecedentes pessoais e familiares relevantes, que recorre à consulta de Neurologia por quadro progressivo de diminuição da força muscular nos membros inferiores. Teria iniciado há cerca de 1 ano ao nível do membro inferior direito, com envolvimento progressivo do membro contralateral nos meses seguintes, com limitação gradual e importante nas atividades de vida diária. Negava dor, alterações de esfíncteres, alterações da sensibilidade ou outra sintomatologia. No exame neurológico destacava-se uma paraparésia espástica hiperreflexia (força muscular grau 4+ MRC) com sinal de Babinski bilateral e hiperreflexia osteotendinosa do membro superior direito. No restante exame objectivo, apresentava tumefacção cervical indolor à direita, várias lesões nodulares ao nível do tórax e dorso, e manchas "café au lait" subaxilares e nos membros inferiores. Perante o quadro sugestivo de mielopatia, de provável localização cervical, realizou RM do neuroeixo, que documentou inúmeros neurofibromas plexiformes das raízes espinhais, de predomínio cervical e lombar, que justificam compressão medular extrínseca ao nível de C2 e C6. Perante agravamento do quadro foi intervenção para exérese das lesões compressivas referidas, com melhoria sintomática. O diagnóstico de neurofibromatose tipo 1 foi confirmado com estudo genético.

**Discussão:** A neurofibromatose tipo 1 é uma doença genética autossómica dominante com apresentação cutânea característica, habitualmente reconhecida precocemente na infância.

Apresentamos um caso diagnosticado após a apresentação incomum de paraparésia espástica progressiva, resultado de manifestação exuberante da doença ao nível do sistema nervoso central. O exame cuidado da pele fornece elementos importantes na marcha diagnóstica, com a presença de neurofibromas cutâneos, neurofibromas plexiformes e manchas "café-au-lait", que possibilitariam um diagnóstico e intervenção mais atempados.

## EP-069 INQUÉRITO DA SPDMOV SOBRE A FORMAÇÃO DOS INTERNOS PORTUGUESES EM DOENÇAS DO MOVIMENTO

Daniela Pimenta Silva<sup>1</sup>, Joana Damásio<sup>2,3</sup>, Miguel Grunho<sup>4</sup>, Margarida Rodrigues<sup>5</sup>, Tiago Outeiro<sup>6,7,8</sup>, Carlos Marinho<sup>9</sup>, Alexandre Mendes<sup>2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,10</sup>, Miguel Coelho<sup>1,10</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHULN, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 3-UnIGENE/CGPP – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga; 6-Department of Experimental Neurodegeneration, Center for Biostructural Imaging of Neurodegeneration, University Medical Center Göttingen, Göttingen, Germany; 7-Max Planck Institute for Experimental Medicine, Göttingen, Germany; 8-Institute of Neuroscience, The Medical School, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK; 9-Sociedade Portuguesa das Doenças do Movimento (SPDMov); 10-Instituto de Medicina Molecular, Lisboa.

**Introdução:** O neurologista tem contacto frequente com as doenças do movimento, no entanto, a realização deste estágio durante o internato é opcional.

**Objetivo:** Identificar as necessidades formativas dos internos portugueses nas doenças do movimento e compará-las com as ofertas dos centros portugueses de movimento.

**Métodos:** Um inquérito dirigido aos internos e recém-especialistas em Neurologia, e outro aos centros com consulta de movimento, preenchidos online anonimamente entre Abril-Agosto 2021.

**Resultados:** Do inquérito aos internos, a taxa de resposta foi 32,2% (n=77). 59,7% (n=46) realizaram estágio de movimento, 30,4% (n=14) em tempo parcial, com duração mais frequente de 3 meses. A maioria (89,1%) realizou  $\geq 3$  atividades assistenciais/formativas. A participação em  $< 3$  atividades correlacionou-se com os internos (26,1%) que consideraram que os objetivos do estágio não foram cumpridos ou o foram apenas parcialmente ( $p=0,035$ ). Apesar disso, 97,1% dos internos repetiria. As 3 grandes vantagens do estágio foram melhorar a semiologia, a capacidade de manejo farmacológico, e a familiarização com a investigação etiológica, correspondendo também aos 3 principais objetivos de quem pretende realizar estágio (n=27, 35%). As doenças do movimento não eram a área de interesse de 40% dos internos. Do inquérito dirigido aos centros, a taxa de resposta foi de 62% (n=13). Cinco dos 13 centros não recebem internos para formação. A consulta de doenças do movimento geral e de toxina botulínica são as mais frequentemente disponíveis. Em 2 centros o estágio é exclusivamente observacional. Em geral, os internos participam nas diversas atividades assistenciais disponíveis.

**Discussão:** Os internos atribuem importância e a maioria está satisfeita com o estágio em doenças do movimento, sobretudo se realizam várias atividades. Mesmo não sendo a área de interesse, 40% ocupam meses de estágio opcional nessa formação. Os centros de movimento têm recursos variáveis, e em geral é oferecida a participação nas atividades assistenciais.

## EP-070 TROMBOSE VENOSA CEREBRAL COM TROMBOCITOPENIA DE NOVO APÓS INOCULAÇÃO COM VACINA CHADOX1 NCOV-19

Miguel Miranda<sup>1</sup>, Alexandre Fernandes<sup>2</sup>, Vera Montes<sup>1</sup>, Sandra Sousa<sup>1</sup>, Fernando Pita<sup>1</sup>, Cátia Carmona<sup>1</sup>

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Unidade Funcional de Medicina Física e Reabilitação, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida.

**Introdução:** No contexto da pandemia COVID-19, têm sido descritos vários casos de trombose venosa cerebral após vacinação anti-SarsCoV2 com recurso às vacinas ChAdOx1 nCoV-19 (Astrazeneca/Oxford) e Ad26.CoV2-S (Janssen/Johnson&Johnson). Do ponto de vista fisiopatológico, estes eventos surgem como consequência de uma trombocitopenia trombótica imune induzida pela vacina (TTIV).

**Caso Clínico:** Doente, género feminino, 27 anos. Com antecedente pessoal de asma e eczema, medicada de forma crónica com 20mg/dia de prednisolona oral. Admitida no Serviço de Urgência 10 dias depois da primeira inoculação com a vacina ChAdOx1 nCoV-19 por quadro de cervicálgia e cefaleia temporal esquerdas, com agravamento dos sintomas durante manobra de Valsalva. Ao exame neurológico, a doente não apresentava défices focais e na oftalmoscopia não existia evidência de papiledema. Dos exames complementares realizados à admissão, destacava-se uma trombocitopenia moderada no hemograma e uma trombose venosa cerebral (TVC) dos seios transversos e sigmoideus esquerdos com extensão à veia jugular na venotc, justificando início de terapêutica hipocoagulante. Após diagnóstico, a doente progrediu para o internamento de Neurologia, onde lhe foi diagnosticado concomitantemente um tromboembolismo pulmonar. Na restante marcha complementar diagnóstica, ficou também documentada uma elevação dos níveis de C3/C4 e doseamento de HLA-B51/B52 positivo, sugerindo presença de eventual doença auto-imune. Ainda assim, dada coincidência temporal entre inoculação vacinal e TVC com trombocitopenia, foi considerado pertinente teste ELISA para deteção de anticorpos FP4/heparina, cujo resultado positivo confirmou o diagnóstico de TVC por TTIV.

**Conclusão:** Na era da vacinação contra o vírus Sars-CoV-2, a presença de fatores de risco clássicos para TVC não deve excluir um eventual diagnóstico de TVC por TTIV. A identificação precoce desta entidade clínica é fundamental para a correta orientação terapêutica destes doentes, com implicações diretas na escolha da terapêutica anticoagulante e gestão farmacológica da trombocitopenia (que pode requerer tratamento com imunoglobulina).

## EP-071 ECLÂMPSIA PÓS-PARTO TARDIA COMPLICADA COM SÍNDROME DA ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL QUE LEVOU AO DIAGNÓSTICO DE UMA TROMBOFILIA

Catarina Fernandes<sup>1</sup>, Carolina Chaves<sup>2</sup>, João André Sousa<sup>1</sup>, Alexandra Silva<sup>1</sup>, César Nunes<sup>2</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Imagem Médica, Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** A síndrome da encefalopatia posterior reversível, também conhecida por PRES, é uma entidade neurológica

rara que se caracteriza por cefaleias, crises convulsivas, alterações visuais ou do estado de consciência, associada a alterações típicas nos exames de neuroimagem, nomeadamente sinais de edema vasogénico subcortical bilateral localizados nos lobos occipitais e parietais. Existem vários desencadeantes conhecidos como eclâmpsia, hipertensão arterial ou falência renal.

**Caso Clínico:** Puérpera, 42 anos, com cefaleia occipital e crises tónico-clónicas generalizadas, 5 dias após cesariana. Sem antecedentes de complicações durante a gravidez. À observação apresentava-se hipertensa (TA 170/105 mmHg) e com edemas dos membros inferiores (MI). Ao exame neurológico encontrava-se sonolenta, com resposta verbal impercetível, mobilizando os quatro membros. Analiticamente com elevação dos D-dímeros e LDH e com proteinúria. Realizou RM-CE que revelou hiperintensidades da substância branca subcortical das regiões parieto-occipitais bilateralmente, sugestivas de PRES. O ecodoppler dos MI revelou trombose venosa à direita e a doente foi admitida na unidade de cuidados intensivos medicada com sulfato de magnésio e labetalol. Ao terceiro dia transferida para a enfermaria de Neurologia. Durante a investigação foi detetada uma trombose parcial da artéria carótida interna direita no ecodoppler transcraniano e carotídeo. O estudo genético das trombofilias revelou uma mutação em heterozigotia no gene da protrombina 20210G>A e homozigotia no gene 4G-PAI-1. Teve alta 16 dias após a admissão com melhoria da cefaleia, sem novas crises e medicada com dabigatran e levetiracetam. No follow-up após 4 semanas estava assintomática e a RM-CE de controlo mostrou recuperação quase completa das lesões.

**Conclusão:** Embora a eclâmpsia seja um desencadeante estabelecido para PRES, neste caso também a trombofilia, no contexto de estado de hipercoagulabilidade, poderá ter sido um fator de risco para o desenvolvimento desta entidade. Este caso pretendeu demonstrar que o diagnóstico precoce e o tratamento atempado são os principais fatores de bom prognóstico.

## EP-072 TROMBÓLISE ENDOVENOSA OFF-LABEL COM ALTEPLASE E TENECTEPLASE NO ENFARTE MEDULAR ANTERIOR

Daniela Santos Oliveira<sup>1</sup>, Cátia Oliveira<sup>1</sup>, Bárbara Teixeira<sup>1</sup>, Luísa Sousa<sup>1</sup>, Peter Grebe<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga.

**Introdução:** O enfarte medular anterior (EMA) não tem tratamento específico e tende a apresentar um mau prognóstico funcional. Apesar da trombólise endovenosa estar bem estabelecida no AVC isquémico, não há recomendações no EMA. Existem escassas publicações de casos tratados com alteplase, com evidência de segurança e eficácia limitadas, e nenhuma com tenecteplase. Apresentamos dois casos de doentes com EMA agudo submetidos a trombólise.

**Casos Clínicos:** Homem de 56 anos, ex-fumador, diabético, hipertenso e com dislipidemia. Admitido por toracalgia após esforço físico, associando, 15 minutos depois, fraqueza dos membros inferiores (MI). Apresentava paraprésia flácida arreflexica, anestesia termo-álgica (nível T10) com preservação das sensibilidades profundas e retenção urinária. Por diagnóstico de provável EMA, realizou trombólise com alteplase. A RM documentou o típico sinal T2 «olhos de serpente», de T3 a T11. Apresentou melhoria clínica lentamente progressiva. Onze meses depois, apresenta-se sem défices motores, com limitação ligeira da marcha.

Homem de 45 anos, fumador. Admitido por toracolombalgia intensa após esforço físico, falta de força nos membros inferiores, incapacidade de marcha e retenção urinária de ins-

talação aguda. Apresentava paraparesia (MI direito G1-3/5, esquerdo G4-5/5), hiperreflexia desde C4, sinal de Babinski à direita e preservação de todas as sensibilidades. Realizou trombólise com tenecteplase. A RM mostrou hipersinal T2 medular anterior, de T6 a T10, com restrição à difusão e sem realce após gadolínio. Apresentou melhoria progressiva do défice motor e foi transferido para uma unidade de reabilitação. Dois meses depois, apresenta-se com monoparesia direita G4+/5, com marcha independente. Ambos realizaram TC e angio-TC toracolombar antes da trombólise e apresentaram ausência de contraindicações formais.

**Conclusão:** Apresentamos dois casos de EMA tratados com trombólise, um com alteplase e outro com tenecteplase, sem complicações e com melhoria clínica evidente. Apesar da ausência de indicação formal, estes reforçam a potencial utilidade da trombólise endovenosa no EMA, como tratamento *life-changing*.

### EP-073 FORMA INFLAMATÓRIA DE ANGIOPATIA AMILOIDE CEREBRAL PAUCISSINTOMÁTICA – TRATAR OU NÃO TRATAR?

Filipe Godinho<sup>1</sup>, José Rosa<sup>1</sup>, Mafalda Soares<sup>1</sup>, Tiago Oliveira<sup>1</sup>, Carlos Capela<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** a forma inflamatória de angiopatia amiloide cerebral (CAA-RI) é um subtipo raro de angiopatia amiloide cerebral, caracterizada por uma reação inflamatória autoimune aos depósitos cerebrovasculares de  $\beta$ -amiloide (A $\beta$ ). Esta doença apresenta-se clinicamente de forma heterogênea, sendo mais frequentemente associada a um início subagudo de declínio cognitivo, alterações do comportamento, crises epiléticas e cefaleia.

**Caso Clínico:** mulher de 77 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, fibrilhação auricular e défice cognitivo ligeiro. Recorre à urgência por síndrome confusional com alteração de linguagem de instalação subaguda. À admissão com TA 179/107 mmHg; ao exame neurológico destacava-se uma afasia não fluente ligeira, desorientação temporal, hemianopsia homónima direita e hemiparesia direita. A RM-CE identificou áreas lesionais hiper-T2 em topografia cortico-subcortical de predomínio posterior e assimétricas, associadas a micro-hemorragias justa-corticais bilaterais e a depósito de hemossiderina no sulco parieto-occipital esquerdo. A avaliação analítica apenas revelou aumento da velocidade de sedimentação (35mm/h). A análise citoquímica do LCR revelou pleocitose e hiperproteïnorráquia, assim como uma diminuição de A $\beta$ -42 e um aumento das razões tau/A $\beta$ -42 e f-tau/ A $\beta$ -42. A PET cerebral F-18-florbetabeno revelou a presença de deposição acentuada de  $\beta$ -amiloide difusa e bilateral. A doente foi diagnosticada com CAA-RI provável de acordo com critérios clínico-imagiológicos. Nos dias seguintes assistiu-se a reversão dos défices focais sem intervenção terapêutica dirigida, mantendo apenas o défice cognitivo prévio.

**Conclusão:** a CAA-RI é um diagnóstico de exclusão. Estudos observacionais sugerem que o tratamento imunossupressor é eficaz e se associa a um melhor prognóstico. Contudo, estão descritos casos de remissão espontânea desta doença. Sendo a CAA uma doença causada pela eliminação defeituosa do  $\beta$ -amiloide e a CCA-RI uma resposta imunitária que promove a sua eliminação, questiona-se se a imunossupressão excessiva terá algum efeito adverso a longo prazo no prognóstico destes doentes.

### EP-074 PARÉSIA FACIAL PERIFÉRICA RECORRENTE EM DOENTE COM CADASIL – ASSOCIAÇÃO OU COINCIDÊNCIA?

Mafalda Soares<sup>1</sup>, Filipe Godinho<sup>1</sup>, Diana Melancia<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** A CADASIL (*cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy*) é uma arteriopatia autossómica dominante determinada por mutações no gene *NOTCH3*, com especial impacto na circulação cerebral, sendo uma causa importante de doença cerebrovascular precoce. Previsivelmente, as suas manifestações mais frequentes são eventos isquémicos, de etiologia maioritariamente lacunar, com manifestações clínicas do sistema nervoso central. Contudo, o seu impacto no sistema nervoso periférico tem vindo a ser estudado.

**Caso Clínico:** Homem, de 52 anos, natural da China, com hipertensão arterial e hábitos tabágicos, e antecedentes familiares de AVC (sem outra especificação) na mãe, aos 63 anos. Recorreu ao serviço de urgência (SU) por parésia facial periférica (PFP) esquerda, com 15 dias de evolução. O doente já teria tido episódio semelhante de PFP contralateral, cerca de cinco anos antes. Fez TC-CE no SU que demonstrou múltiplas lesões lacunares dispersas, de provável etiologia isquémica, pelo que iniciou ácido acetilsalicílico e atorvastatina. Foi ainda introduzida corticoterapia oral e fisioterapia, contudo apenas com melhoria modesta da parésia facial. Foi conduzido um estudo de possíveis causas de PFP recorrente, que foi negativo/inconclusivo. A RM-CE revelou uma leucoencefalopatia microangiopática severa com microhemorragias na protuberância, motivando um estudo genético de leucoencefalopatias hereditárias, que documentou uma mutação do gene *NOTCH3*, confirmando o diagnóstico de CADASIL. A etiologia da PFP recorrente manteve-se indeterminada. A presença de múltiplos fatores de risco cardiovascular deixou em aberto o fenómeno causador da manifestação periférica, nomeadamente a hipertensão arterial, a microangiopatia inerente, e até, possivelmente, os múltiplos focos microhemorrágicos a nível protuberancial.

**Conclusão:** Embora ainda pouco esclarecidas, as manifestações periféricas na CADASIL, incluindo mononeuropatias por lesão axonal, têm vindo a ser reportadas na literatura, o que ilustra a complexidade clínica desta doença de pequenos vasos.

### EP-075 PERDA SÚBITA DE ACUIDADE VISUAL EM DOENTE COM CADASIL

Rita Pinheiro<sup>1</sup>, José Costa<sup>2</sup>, João Peres<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Instituto Português de Oncologia de Lisboa.

**Introdução:** O CADASIL é uma arteriopatia que se manifesta com eventos isquémicos cerebrais recorrentes, demência subcortical, enxaqueca e distúrbios do humor. No entanto, e apesar de ser considerada uma doença cerebrovascular, esta arteriopatia hereditária é mais generalizada, estando atualmente demonstrado o envolvimento de outros vasos, nomeadamente da vasculatura retiniana e do nervo ótico, pela deposição de material osmiofílico granular.

**Caso Clínico:** Mulher de 72 anos, com antecedentes pessoais conhecidos de depressão, apresentou em Agosto de 2015 episódio de instalação súbita, ao acordar, de diminuição da acuidade visual do olho esquerdo. Este não foi acompanhado de dor à mobilização ocular e não envolvia o campo visual de



forma preferencial. Após um ano, teve episódio semelhante de alteração da visão, porém do olho contralateral. Foi observada por Oftalmologia admitindo-se o diagnóstico de neuropatia ótica isquêmica anterior (NOIA) não arterítica em doente sem alterações fisiológicas predisponentes a esta patologia. Foi também observada em consulta de Neurologia, destacando-se ao exame neurológico declínio cognitivo ligeiro, labilidade emocional marcada e diminuição significativa da acuidade visual bilateralmente. Na história familiar, destacava-se declínio cognitivo e sintomatologia psiquiátrica na mãe e numa irmã. Realizou RM-CE que mostrou marcada alteração de sinal da substância branca dos dois hemisférios, envolvendo as cápsulas externas. Tendo em conta a história familiar e as alterações na RM-CE, foi realizada pesquisa de mutações no gene *NOTCH3*, a qual revelou uma mutação patogénica.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de perda súbita de acuidade visual como forma de apresentação de CADASIL. Pretendemos com este caso demonstrar, que a alteração visual no contexto de NOIA não arterítica, pode fazer parte do fenótipo do CADASIL, podendo corresponder a um marcador complementar desta arteriopatía. Consideramos por isso, que o diagnóstico de CADASIL deve ser considerado nestes casos, particularmente em doentes com NOIA não arterítica e com outros sintomas paradigmáticos desta entidade.

### EP-076 PROGRESSIVE BULBOMYELOPATHY AS A PRESENTATION OF DURAL ARTERIOVENOUS FISTULA

Francisco Barros<sup>1</sup>, Rita Machado<sup>1</sup>, Diogo Carneiro<sup>1</sup>, Helena Gens<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>  
1-CHUC.

**Introduction:** Dural arteriovenous fistulas are the most common spinal cord vascular malformations, accounting for about two-thirds of this type of lesions. These fistulas are most frequently diagnosed in elderly men and are much more likely to be encountered at the thoracolumbar spinal cord (>80% of lesions).

**Clinical Case:** A healthy 56-year-old man developed severe refractory cervicgia without any alterations on the neurologic examination. An initial cervical MRI showed signal hyperintensity on FLAIR sequences from the medulla oblongata and middle cerebellar peduncles to the spinal cord at the level of the fifth cervical vertebra. He later developed progressive tetraplegia, hyperreflexia, and urinary retention, without sensory deficits. A new cervical MRI showed increased spinal cord involvement, with signal hyperintensity extending to the level of the first thoracic vertebra and was notable for the presence of "flow voids" in the posterior subarachnoid space at a level between the third and the seventh cervical vertebrae. Extensive blood and CSF analysis (including cell immunophenotyping and oligoclonal bands) were unremarkable.

Selective vertebral and carotid arteries angiography revealed an arteriovenous fistula being fed by the right anterior inferior cerebellar artery (AICA).

The patient's clinical status improved after endovascular fistula embolization.

**Conclusion:** Dural arteriovenous fistulas are very rare at the cervicomedullary region and are therefore prone to underdiagnosis. This aetiology should always be suspected given appropriate clinical and imagiological findings, since endovascular or surgical therapeutic options with good clinical outcomes may be offered to these patients.

### EP-077 CT PERFUSION AND ANGIOGRAPHY IN ACUTE TIA ON PREDICTION FOR STROKE AND TIA RECURRENCE

André Rêgo<sup>1,2</sup>, Ivo Meyer<sup>1</sup>, Miguel Pereira<sup>3</sup>, Davide Strambo<sup>1</sup>, Alexander Salerno<sup>1</sup>, Francesco Puccinelli<sup>1</sup>, Vincent Dunet<sup>1</sup>, Philippe Maeder<sup>1</sup>, Patrik Michel<sup>1</sup>

1-Centre Hospitalier Universitaire Vaudois; 2-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 3-Plain Data.

**Introduction:** CT perfusion (CTP) studies are mainly performed in acute ischaemic strokes (AIS) to distinguish between reversible and irreversible ischaemic brain lesions and guide patient selection for reperfusion strategies. There are only few studies addressed at assessing perfusion imaging in transient ischaemic attacks (TIA).

**Objectives:** To analyse the value of focal perfusion abnormalities (FPA) in predicting further clinical cerebral vascular events.

**Methods:** Retrospective study based on a prespecified TIA-CTP registry between June 2002-December 2014 of consecutive patients with TIA (time-based historical definition). We analysed demographic, clinical and prognostic variables. Logistic regression analysis will be presented at the congress.

**Results:** After exclusion of 15 patients due to missing data (n=13) and misdiagnosis (n=2), we analysed 250 patients. Median age was 75.1 years (IQR=19) and 110 were female (44.0%). The median ABCD<sub>3</sub>-I score was 2 (IQR=3) and median symptoms duration was 120 minutes (IQR=330).

Recent TIA before the index event occurred in 36 patients (14.4%). Significant vascular stenosis ≥50% or occlusion in the ischaemic territory was present in 58 patients (23.2%).

FPA were observed in 41.2% patients (n=103). In this group, a subsequent magnetic resonance imaging (MRI) was performed in 45.6% (n=47) with 37.9% (n=39) demonstrating an acute/sub-acute vascular lesion. CT angiography (CTA) significant pathology was present in 49.5% (n=51), 44.7% (n=46) in the clinical ischaemic territory.

Cerebrovascular recurrences at three month follow-up occurred in 18.0% patients (n=45), 15.2% were TIAs (n=38), 2.4% AIS (n=6) and 0.4% intracerebral haemorrhages (n=1). In this group, FPA were present in 33.3% patients (n=15). CTA significant pathology and MRI acute/sub-acute lesion, in ischaemic territory, were observed in 31.1% (n=14) and 28.9% (n=13), respectively.

**Conclusion:** In this single centre registry, FPA is a common finding in hemispheric TIAs and is more often present than CTA or subsequent MRI-DWI abnormalities in the clinical ischaemic territory.

### EP-078 TROMBOSE ESPONTÂNEA DE MALFORMAÇÃO ARTERIOVENOSA APÓS COVID-19

Sofia Grenho Rodrigues<sup>1</sup>, Renato Oliveira<sup>1</sup>, Pedro Vilela<sup>2</sup>, Sofia Nunes Oliveira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz de Lisboa; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital da Luz de Lisboa.

**Introdução:** A regressão espontânea de malformações arteriovenosas (MAV) constitui um fenómeno raro e pode resultar de alterações pró-trombóticas e estados de hipercoagulabilidade. A infeção SARS-CoV-2 associa-se igualmente a fenómenos pró-trombóticos, mas também a disfunção endotelial e inflamação sistémica.

**Caso Clínico:** Homem, 70 anos, recorreu ao Serviço de Urgência após início súbito de hemiparesia esquerda e crises focais, dezasseis dias após diagnóstico de COVID-19. Realizou TC-CE, Angio-TC e RM-CE que demonstraram uma MAV parietal direita trombosada, suprida pela artéria cerebral anterior e divisão inferior da artéria cerebral média, com sinais de trombose da veia drenante. Apresentava adicionalmente pequeno hematoma perinidal. Realizou angiografia de subtração digital que confirmou trombose progressiva da veia drenante da MAV, sem shunt arteriovenoso precoce e sem fluxo ao nível do nidus. O doente apresentou evolução clínica favorável com melhoria da hemiparesia e teve alta após 12 dias. Foi readmitido 20 dias depois por quadro de prostração de agravamento progressivo e episódio de crise focal motora. Durante o internamento foi feito ajuste progressivo da terapêutica antiepilética, mantendo, no entanto, atividade epilética clínica e eletrofisiológica. Repetiu angiografia que demonstrou progressão da trombose venosa, tendo sido anticoagulado com enoxaparina. Cerca de uma semana depois apresentou hemorragia massiva da MAV com necessidade de remoção cirúrgica e drenagem do hematoma. Apresentou, no restante internamento, múltiplas intercorrências infecciosas, condicionando quadro de declínio cognitivo. À data atual, sete meses após evento inicial, apresenta-se estável, com controlo atividade epileptiforme, mantendo importantes alterações cognitivas.

**Conclusão:** A COVID-19 está associada a um estado de hipercoagulabilidade, podendo levar à ocorrência de eventos trombóticos em vários territórios, incluindo cerebrovascular. Reportamos este caso não só por se tratar, de acordo com o nosso conhecimento, do primeiro caso de trombose espontânea da MAV em contexto de infeção SARS-CoV-2, como também pela complexidade das decisões terapêuticas e suas consequências.

## EP-079 SÍNDROME PARAGANGLIONAR DE RAEDER – UMA APRESENTAÇÃO INCOMUM DE DISSECÇÃO CAROTÍDEA

Patricia Faustino<sup>1</sup>, Maria Coutinho<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** O síndrome paratrigeminal de Raeder é caracterizado por ptose, miose e disfunção ipsilateral do nervo trigémino, com dor e/ou hipostesia facial. Apresentamos um caso de uma doente com dissecção da artéria carótida interna associada a dor no território V1 ipsilateral.

**Caso Clínico:** Mulher, 45 anos, com perturbação depressiva, medicada com venlafaxina e anticonceção oral. Fumadora de meio maço/ano. Iniciou subitamente dor peri-orbitária direita, com agravamento com os movimentos oculares, e diminuição da fenda palpebral direita. Sem factores desencadeantes associados. Foi avaliada ao 4º dia e apresentava à avaliação ptose incompleta à direita, miose da pupila direita, pupilas isorreactivas, sem limitações dos movimentos oculares e sem anidrose da face, sem outras alterações. Realizou teste da apraclonidina 0.5% confirmando parésia oculossimpática. A TC CE não revelou alterações intracranianas e a angio-TC revelou dissecção do segmento cervical superior da artéria carótida interna até ao orifício inferior do canal carotídeo, sem extensão intracraniana, confirmado posteriormente por ressonância magnética e por eco-Doppler dos vasos do pescoço. A doente iniciou hipocoagulação com apixabano e manteve queixas de dor a nível supra-orbitário direito com necessidade de início de terapêutica analgésica. Admitiu-se dissecção da artéria carótida interna associada a síndrome paratrigeminal de Raeder. A reavaliação aos 3 e aos 6 meses com doppler mostrou a resolução da dissecção, com suspensão de terapêutica de hipocoagulação aos 6 meses, mantendo ptose e

mirose à direita, com manutenção da dor periorbitária direita.

**Conclusão:** O caso descrito ilustra um síndrome raro associado a lesões da artéria carótida interna ipsilateral, da fossa craniana média ou do seio cavernoso. O seu reconhecimento é importante de modo a prontamente identificar as causas de potencial gravidade e à iniciação de terapêutica dirigida e no controlo da dor neuropática.

## EP-080 APRAXIA EM AVC TALÂMICO APÓS INFECÇÃO SARS-COV-2

Patricia Faustino<sup>1</sup>, Maria Coutinho<sup>1</sup>, Mafalda Soares<sup>1</sup>, Filipa Ladeira<sup>1</sup>, Lia Leitão<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** As lesões talâmicas classicamente manifestam-se por: défices de linguagem ou memória, sensitivo-motores, visuais e alteração da vigília. No entanto, apenas casos esporádicos foram reportados de apraxia em enfartes talâmicos.

**Caso Clínico:** Homem, 41 anos, com hepatite B crónica por transmissão materno-fetal controlada com tenofovir, sem antecedentes pessoais ou familiares de eventos trombóticos. Apresentou episódio súbito, auto-limitado (45 minutos) e sequencial de sonolência, dificuldade na retenção de memórias, perda de visão no hemicampo visual direito e apraxia ideomotora com incapacidade de realizar actividades simples como tirar um café, colocar pão na torradeira ou utilizar talheres com ambas as mãos. O episódio teve remissão espontânea e sem recorrência, apresentando exame neurológico normal à avaliação. Doente com infeção por SARS-CoV-2 um mês antes, com sintomas respiratórios ligeiros. A ressonância magnética confirmou AVC isquémico agudo na região anterolateral do tálamo esquerdo. Foi realizado extenso estudo de AVC no jovem (cardíaco, vascular e analítico) e detectado foramen ovale patente (FOP) com passagem de bolhas com manobra de Valsalva e aneurisma do septo interauricular, sem trombos intracardíacos. Foi excluída trombose venosa profunda. Admitiu-se a presença de embolismo paradoxal, iniciou hipocoagulação oral e o doente foi referenciado a consulta de cardiologia para encerramento do FOP.

**Conclusão:** Tanto quanto é o nosso conhecimento, poucos casos foram reportados de apraxia ideomotora por lesão talâmica, reflectindo a heterogeneidade clínica das lesões talâmicas devido às suas funções ainda desconhecidas, provavelmente relacionadas com a interrupção das conexões corticais, nomeadamente com o lobo parietal. Adicionalmente, considerando a estreita relação temporal com infeção por SARS-CoV-2 o estado pró-trombótico relacionado com COVID-19 poderá ter sido o desencadeante deste evento.

## EP-081 PRES PÓS-INFEÇÃO POR SARS-COV2 EM DOENTE IMUNIZADA

André Aires Fernandes<sup>1,2</sup>, António M. Almeida<sup>3</sup>, Ana Isabel Almeida<sup>4</sup>, Gonçalo Alves<sup>4</sup>, Paulo Castro Chaves<sup>5</sup>, Rui Araújo<sup>1,2</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal; 4-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 5-Unidade de AVC, Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** A Síndrome de Encefalopatia posterior reversível (PRES) integra a lista das possíveis complicações neuroló-

gicas da infeção por SARS-CoV-2. Embora o mecanismo exato seja desconhecido, especula-se que, tal como noutras etiologias, seja secundário a disfunção endotelial, dado o tropismo para o receptor da enzima convertora da angiotensina 2, e subsequente disfunção da BHE com perda dos mecanismos cerebrais de autorregulação de fluxo.

**Caso Clínico:** Mulher 52 anos, imunização COVID-19 completa em Maio, antecedentes de infeção assintomática por SARS-CoV-2 a 16/6. Internada a 27/6 por quadro de cefaleia súbita sucedido de perda de consciência e movimentos involuntários - reversão completa do quadro na admissão ao SU mantendo apenas cefaleia (NIHSS 0, normotensa). Realizou TC-CE com estudo angiográfico com identificação de hemorragia sulcal, sem evidência de estruturas aneurismáticas. EEG sem atividade epileptiforme, Líquor com proteinorraquia ligeira sem pleocitose e serologias negativas. Realizou RM-CE com estudo angiográfico com hipersinal da substância branca em T2 frontoparietal e temporo-occipital bilateralmente e cerebeloso posterior, sem áreas de captação de contraste. Face à clínica e aos achados imagiológicos com envolvimento predominante das regiões temporo-occipitais assumido o diagnóstico de PRES. Foi medicada empiricamente com nimodipina 60 mg 4/4h. Foram excluídas outras etiologias para além da infeção prévia por SARS-CoV-2. Assintomática e sem recidiva de eventos epiléticos (sem analgesia mas sob antiepilético), repetiu RM-CE 7 dias depois com melhoria das alterações identificadas. Teve alta assintomática e normotensa, com indicação para repetir neuroimagem em 3 meses.

**Conclusão:** Tal como descrito na literatura, o PRES é uma das possíveis complicações neurológicas raras da infeção por SARS-CoV-2, estando preferencialmente associado a doença grave. Relatamos um caso de PRES pós-infeção por SARS-CoV-2 assintomática, o primeiro em doente previamente imunizada. Tal como classicamente descrito, foi observada uma evolução clínica favorável com resolução gradual das alterações imagiológicas apenas com tratamento de suporte.

## EP-082 SÍNDROME DE SNEDDON: UMA CAUSA RARA DE AVC A CONSIDERAR

Rafaela Costa<sup>1</sup>, Daniela Ferro<sup>1</sup>, Ana Martins<sup>2</sup>, Joana Guimarães<sup>1,3,4</sup>, Andreia Costa<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade MedInUP R&D da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**Introdução:** A incidência do AVC no adulto jovem tem vindo a aumentar e, frequentemente, a sua etiologia permanece indeterminada. Devido à sua elevada morbidade e custo socioeconómico, torna-se fulcral estabelecer a sua causa e tratamento apropriado.

**Caso Clínico:** Mulher de 32 anos com Síndrome de Turner, hipertensão arterial, hipotireoidismo primário, enxaqueca sem aura e um evento compatível com AIT da circulação posterior quatro anos antes - sob ácido acetilsalicílico 150 mg desde então, foi observada no serviço de urgência por instalação súbita de défice visual esquerdo com 4 horas de evolução. À observação de destacar a presença de lívado racemosa. Ao exame neurológico foi objetivada uma quadrantanópsia homónima inferior esquerda. Realizou TC e angio-TC cerebral sem alterações. Iniciou trombolise intravenosa com resolução do défice após 30 minutos. A RM cerebral evidenciou uma lesão vascular isquémica recente cortico-subcortical occipital direita. Restante estudo, incluindo estudo

auto-imune, protrombótico, eco-Doppler dos vasos do pescoço e transcraniano, ecocardiograma transtorácico e transesofágico e holter de 24h sem alterações de relevo. Efetuou biópsia de pele que revelou achados compatíveis com lívado racemosa.

O diagnóstico de síndrome de Sneddon primária foi feito baseado na presença de lívado racemosa, AVC isquémico agudo com restante estudo sem alterações, história prévia de AIT, enxaqueca sem aura e hipertensão. Tendo em conta que esta doente apresentou um novo evento vascular sob antiagregação plaquetária, foi iniciada hipocoagulação com varfarina.

**Conclusão:** A Síndrome de Sneddon é uma doença associada a eventos cerebrovasculares e lívado racemosa, que afeta tipicamente mulheres em idade jovem, condicionando assim um desafio diagnóstico. Estudos recentes alertam para a possibilidade da Síndrome de Sneddon poder ser sub-diagnosticada sendo necessário um elevado nível de suspeição para o seu correto diagnóstico e tratamento. Existe pouca evidência na literatura quanto ao melhor tratamento destes doentes, devendo este ser individualizado.

## EP-083 CARATERIZAÇÃO DE DOENTES COM OCLUSÃO DA ARTÉRIA CENTRAL DA RETINA – TEMPO É VISÃO?

Maria João Lima<sup>1</sup>, Cristina Duque<sup>1</sup>

1-Hospital Pedro Hispano.

**Introdução:** A oclusão da artéria central da retina (OACR) é uma forma rara de AVC, que se manifesta como uma perda súbita e indolor da visão monocular. A doença carotídea aterosclerótica ipsilateral é a etiologia mais comum, seguida de embolismo cardiogénico e doença de pequenos vasos cerebral. As ofertas terapêuticas são ainda limitadas e de eficácia desconhecida.

**Objetivos:** Caraterização de doentes com OACR.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos doentes observados no Serviço de Urgência do Hospital Pedro Hispano com OACR entre janeiro/2017 e agosto/2021.

**Resultados:** Foram incluídos 29 doentes com o diagnóstico de OACR, 72% do sexo masculino, com uma média de idades de 69 anos ( $\pm 12$ ). Cerca de 90% dos doentes tinham pelo menos um FRV conhecido, sendo a HTA o mais frequente (86%), seguida de dislipidemia (79%), DM (27%) e hábitos tabágicos (27%). Cerca de 28% (n=8) apresentava história de AIT ou AVC prévios e 14% dos doentes tinha FA, um dos quais diagnosticado durante o episódio. Apenas 79% (n=23) realizou estudo arterial carotídeo (angio-TC ou ecoDoppler) após o evento (em contexto de urgência ou em ambulatório), sendo que 30% (n=7) destes apresentava estenose carotídea ipsilateral >50%. 4 doentes foram submetidos a intervenção carotídea. O tempo médio de evolução de sintomas até avaliação em contexto de urgência hospitalar foi de 8,6 horas ( $\pm 6,3$ ), sendo que 34% (n=10) foi observado com menos de 4,5 horas de sintomas. Destes últimos apenas 20% (n=2) foi submetido a trombolise endovenosa. 93% dos doentes (n=27) realizaram tratamento de oxigenoterapia hiperbárica, com uma mediana de 5 sessões (2-6,5).

**Conclusão:** Embora cumpra critérios para AVC, a OACR ainda não é abordada, em contexto de urgência, conforme as recomendações mais recentes. São necessários algoritmos de ação, paralelos à VVAVC, em parceria com Oftalmologia e Medicina Hiperbárica, de forma a otimizar a orientação e prognóstico nestes doentes.

## EP-084 THALAMIC WARNING SYNDROME: OCLUSÃO DA ARTÉRIA DE PERCHERON

**Luís Ribeiro<sup>1</sup>, Maria João Lima<sup>1</sup>, Carolina Lopes<sup>1</sup>, Sofia Monteiro<sup>2</sup>, Raquel Calisto<sup>3</sup>, José Pedro Pereira<sup>4</sup>, Joana Martins<sup>5</sup>, Sandra Moreira<sup>1</sup>, Cristina Duque<sup>1</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano – ULS Matosinhos; 2-Serviço de Medicina Intensiva do Hospital Pedro Hispano – ULS Matosinhos; 3-Serviço de Medicina do Hospital Pedro Hispano – ULS Matosinhos; 4-Serviço de Neuroradiologia do Centro Hospitalar do Porto; 5-Serviço de Neuroradiologia do Hospital Pedro Hispano – ULS Matosinhos.

**Introdução:** Estão já descritos síndromes episódicas, que antecedem a isquemia definitiva de áreas do encéfalo. Caracterizam-se por episódios estereotipados de disfunção sensitiva ou motora, sem sinais corticais (e.g. *capsular e pontine warning syndrome*).

**Caso Clínico:** Homem de 64 anos, mRankin prévio de 0, com vários fatores de risco vasculares (FRV): HTA, dislipidemia, obesidade e ex-tabagismo. Admitido por quadro súbito de depressão grave do estado de consciência com recuperação completa em 10 minutos. Sem contexto traumático, tóxico, ou outro precipitante. Foi admitido em cuidados intensivos e nas 24 horas seguintes apresenta 3 episódios semelhantes de coma (sem instabilidade hemodinâmica, dessaturação ou movimentos involuntários) e anisocoria (D>E) com reversão espontânea em 10 minutos, sem outras alterações ao exame neurológico.

Realizou TC e angio-TC craneo-encefálica e dos troncos supra-aórticos, estudo analítico alargado (incluindo imunológico) e eletroencefalograma, sem alterações relevantes. A RM cerebral relevou hipersinal talâmico bilateral com restrição à difusão. A angiressonância revelou uma artéria única com aparente origem na artéria basilar com bifurcação na região interpeduncular e posterior irrigação dos dois tálamos, assumindo-se enfarte da artéria de Percheron.

Após investigação completa foi assumida etiologia por doença de pequenos vasos, iniciada antiagregação e estatina.

**Conclusão:** Descrevemos um doente que se apresenta com uma salva de quatro episódios estereotipados de coma em 24h, com reversão espontânea e completa. A demonstração de uma lesão isquémica talâmica bilateral de pequenas dimensões sugere-nos que na base da clínica esteja um fenómeno de possível claudicação da artéria de Percheron (variante anatómica presente em 7% da população). Este tipo de quadro dramático e hiperagudo coloca outros diagnósticos diferenciais e obriga a medidas intensivas de suporte. O termo “thalamic warning syndrome”, que não vimos ainda descrito, pode facilitar o reconhecimento de outros casos idênticos, abordagem inicial, registo de etiologias e prognóstico.

## EP-085 TROMBOSE VENOSA CEREBRAL APÓS ANEMIA AGUDIZADA E UTILIZAÇÃO DE ÁCIDO TRANEXÂMICO

**António Costa<sup>1</sup>, Maria João Malaquias<sup>1</sup>, Eugénia Cruz<sup>2</sup>, Gabriela Lopes<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Unidade de Trombose e Hemostase, Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

O ácido tranexâmico (AT) é um anti-fibrinolítico frequentemente utilizado em contexto agudo para limitar perdas hemáticas. Quando administrado em doses elevadas ou de forma prolongada pode contribuir para elevar o risco trombótico mas em baixa dose (como 1-2g em doses únicas), não parece aumentar esse risco.

Reportamos o caso de uma mulher de 43 anos, sem antecedentes pessoais/familiares de relevo (negado tabagismo, uso de anti-concepcionais, artralgias, alterações cutâneas, trombozes prévias ou abortamentos espontâneos), que foi submetida a miomectomia (leiomioma), por laparotomia. No período intra-operatório administrou-se 1g de AT por perda hemática para além do esperado, tendo ocorrido agudização de anemia prévia que motivou transfusão de 1 UGR. A doente teve alta ao terceiro dia pós-operatório.

Nove dias depois foi readmitida por cefaleia com 5 dias de evolução, fronto-temporal bilateral, pulsátil, de intensidade crescente, com foto/fonofobia, sem relação postural ou com manobra de Valsalva. Objectivou-se esbatimento do bordo nasal do disco óptico à direita na fundoscopia (sem alterações campimétricas por confrontação) e parésia do VI nervo craniano direito. O veno-TC demonstrou trombose do seio recto e da veia de Galeno. Registou-se anemia (Hgb 9.5 g/dL), neutrofilia discreta e trombocitose (577000/uL). Foi iniciada anticoagulação com enoxaparina e mais tarde acenocumarol. A doente teve alta após 7 dias, com resolução da cefaleia, permanecendo discreta limitação na abdução do olho direito. Esteve hipocoagulada durante 1 ano. Os estudos imunológicos, de trombofilia adquirida (despiste de SAF), desfibrinogenemia e serologias foram negativos.

Assumiu-se que a utilização de AT poderá ter contribuído para a trombose venosa cerebral (TVC), associado á imobilidade inerente à cirurgia e à agudização da anemia. Apesar da evidência de que o AT é seguro em baixa dose, reportamos um caso de TVC em mulher jovem, sem factores pró-trombóticos prévios ou trombofilia adquirida, após utilização deste agente, relembrando o seu potencial risco trombótico.

## EP-086 ISCHEMIC OPTIC NEUROPATHY FOLLOWED BY CENTRAL RETINAL ARTERY OCCLUSION IN A FEMALE PATIENT WITH FABRY'S DISEASE

**André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, André Jorge<sup>2</sup>, Inês Gomes<sup>2</sup>, Carolina Fernandes<sup>2</sup>, Pedro Fonseca<sup>3</sup>, João Sargento Freitas<sup>2,4</sup>, João Durães<sup>2</sup>, Ana Inês Martins<sup>2</sup>, Maria Carmo Macário<sup>2</sup>, João Lemos<sup>2,4</sup>**

1-Neurology Department, Lisboa Ocidental Hospital Centre, Lisboa, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Ophthalmology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Fabry's disease is an inherited lysosomal storage disorder with multisystemic complications due to glycosphingolipids accumulation in cells. Ocular manifestations are frequent but not usually associated with acute vision loss. Rarely, however, severe acute vision loss may occur due to eye vascular disease.

**Case Report:** A 47-year-old woman with a previous right eye amaurosis (retinal detachment), dyslipidemia, and cerebrovascular disease in the context of Fabry disease (FD), presented with visual loss and pain on eye movement in the left eye upon awakening. On exam, best corrected visual acuity (BCVA) was 20/30 and colour vision 16.5/17 in the left eye, and no light perception in the right eye. Slit lamp examination showed bilateral cornea verticillata and cataract. Fundoscopy revealed moderate optic disc edema in the left and retinal detachment in the right. Perimetry showed superior and inferior arcuate defects and a central scotoma in the left eye. CT scan was unremarkable and additional work-up for infectious/inflammatory etiologies was



negative. A presumptive diagnosis of anterior ischemic optic neuropathy (AION), in the context of an inflammatory vasculopathy, was made and a 5-day course of methylprednisolone and aspirin were initiated, with modest improvement. Three months later the patient returned with sudden painless vision loss in the left eye upon awakening. On exam, BCVA was light perception, colour vision 0/17, and confrontational testing revealed complete visual field loss in the left eye. On fundoscopy there was generalized retinal edema and a macular cherry red spot in the left, consistent with central retinal artery occlusion (CRAO). A 5-day course of methylprednisolone was repeated, without improvement. Later, she was started on migalastat.

**Conclusion:** Simultaneous occurrence of AION and CRAO in Fabry disease is a rare event, suggesting progressive lysosomal deposition of glycosphingolipids in endothelial and smooth muscle cells of both central retinal artery and posterior ciliary artery.

### EP-087 UMA CURIOSA E INCOMUM CAUSA DE SÍNDROME DE CHARLES BONNET

Rafaela Costa<sup>1</sup>, André Fernandes<sup>1</sup>, Anais Vieira<sup>2</sup>, António Almeida<sup>3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,4</sup>, Andreia Costa<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto; 2-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto; 3-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**Introdução:** A síndrome de Charles Bonnet é caracterizada por alucinações visuais que se manifestam sobretudo em doentes com hipovisão binocular, sendo infrequente na patologia monocular. Apresentamos um caso de Síndrome de Charles Bonnet após hipovisão monocular por neuropatia ótica isquémica anterior arterítica (NOIA-A).

**Caso Clínico:** Homem de 85 anos com hipertensão arterial, dislipidemia e diabetes *mellitus* foi observado por hipovisão indolor do olho direito há dois dias. Referia cefaleia bitemporal há 2 meses. Negava outros sintomas. À observação, olho direito apenas com percepção luminosa, com DPAR, fundo de olho com edema e palidez papilar e retiniana. Olho esquerdo com acuidade visual de 0.8. Artérias temporais endurecidas e dolorosas à palpação. Apresentava anemia e aumento da VS (102) e PCR (187). O eco-Doppler evidenciou estenose de 80% da artéria carótida interna direita e irregularidades da vertebral esquerda; artérias temporais superficiais com halo sugestivo de espessamento vasculítico. Do restante estudo, a destacar RM-CE com duas pequenas lesões isquémicas agudas na substância branca temporo-parietal direita. Cumpriu 5 dias de metilprednisolona 1g/dia, sucedido de prednisolona oral 1mg/kg/dia, apresentando resolução da cefaleia, mas mantendo hipovisão grave.

Três dias após o início do quadro, o doente reportou alucinações visuais complexas, que descrevia como “homens, mulheres e crianças a mexerem-se, como se estivesse a ver um filme” (sic). Este fenómeno apenas acontecia quando o doente encerrava o olho contralateral, sendo suprimidas pela visão binocular. O doente reconhecia que as imagens não eram reais e estas não o incomodavam.

**Conclusão:** A Síndrome de Charles Bonnet associada a arterite de células gigantes é rara, sendo relatados casos na literatura do seu surgimento após hipovisão monocular em doentes que apresentavam concomitante diminuição prévia da acuidade visual do olho contralateral. Neste caso, o doente mantinha acuidade visual preservada no olho contralateral e as alucinações apenas surgiam com o encerramento do mesmo.

### EP-088 ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES COM ENVOLVIMENTO INTRACRANIANO GRAVE : DOIS CASOS CLÍNICOS COM DIFERENTES DESFECHOS.

Sofia Vedor<sup>1</sup>, Carolina Soares<sup>1</sup>, Luis Albuquerque<sup>1</sup>, Rita Figueiredo<sup>1</sup>, Gonçalo Alves<sup>1</sup>, Pedro Abreu<sup>1</sup>, Ricardo Soares Dos Reis<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto.

**Introdução:** A arterite de células gigantes (ACG) é uma vasculite granulomatosa crónica, idiopática, de médio e grande vaso, que afeta primariamente a aorta e os seus ramos. O envolvimento extracraniano da artéria carótida é comum, porém, são poucos os casos documentados na literatura em que se observou envolvimento arterial intracraniano, concomitante, por esta vasculite. Quando assim acontece, o prognóstico clínico é considerado reservado, sendo descritas altas taxas de morbi/mortalidade a curto prazo.

**Casos Clínicos:** Apresentamos dois casos clínicos de ACG com envolvimento intracraniano grave em doentes do sexo masculino, com 70 e 74 anos de idade, cuja apresentação clínica inicial foi semelhante: episódios transitórios de afasia e/ou disartria e hemihipostesia e/ou hemiparésia direita. Os doentes apresentavam múltiplas estenoses arteriais intra- e extra-cranianas, inclusive grave estenose distal da artéria carótida interna esquerda (ACIE). Em ambos os casos, optou-se por iniciar tratamento combinado com recurso a corticoterapia em altas doses e tocilizumab com posterior introdução de ciclofosfamida, por má evolução clínica. O primeiro doente, apesar da terapêutica instituída, apresentou progressão da doença verificando-se múltiplos e graves enfartes em território da ACIE, tendo acabado por falecer. O segundo doente também apresentou progressão clínico/ imagiológica do processo vasculítico, mantendo vários episódios isquémicos transitórios em contexto de estenose hemodinamicamente significativa do sifão carotídeo esquerdo, tendo-se, neste caso, optado por efetuar angioplastia dirigida. Após este procedimento verificou-se marcada melhoria da perfusão do território da ACIE com tradução clínica favorável, encontrando-se o doente assintomático desde então.

**Conclusão:** Apesar de raros, estes dois casos clínicos confirmam que a ACG com atingimento intracraniano apresenta um prognóstico clínico reservado, sobretudo quando evolui de forma rapidamente progressiva, apesar da utilização de várias terapêuticas imunossupressoras. Nos casos em que a imunossupressão agressiva falha, o tratamento endovascular, apesar de muito ocasionalmente usado nestas situações, poderá ser considerado como uma alternativa terapêutica.

### EP-089 HEMORRAGIA INTRADURAL: UMA COMPLICAÇÃO RARA, MAS POTENCIALMENTE TRATÁVEL, DA DRENAGEM DE LÍQUOR PERI-OPERATÓRIA DO TRATAMENTO DE ANEURISMAS DA AORTA TÓRACO-ABDOMINAL

Andreia D. Magalhães<sup>1</sup>, Mariana Vargas<sup>1</sup>, Lia Lucas Neto<sup>2</sup>, Diogo Roque<sup>3</sup>, António Duarte<sup>4</sup>, Pedro Nascimento Alves<sup>1</sup>, Catarina Falcão Campos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 4-Serviço de Cirurgia Vascular, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte.

**Introdução:** Na reparação de aneurisma da aorta tóraco-abdominal, a drenagem de líquido peri-operatória é um dos

métodos utilizados para reduzir o risco de isquemia medular.

**Caso Clínico:** Homem de 74 anos de idade com flutter auricular sob anticoagulação. Submetido a tratamento endovascular de aneurisma tóraco-abdominal com colocação pré-operatória de catéter de drenagem de líquido lombar. O tratamento decorreu sem intercorrências imediatas e a drenagem de líquido foi removida dois dias depois, sob anticoagulação. Três dias após a remoção da drenagem de líquido, o doente apresentou agravamento progressivo de dor com irradiação para o membro inferior esquerdo e diminuição de força do mesmo membro. Negou alteração de esfíncteres. Ao exame neurológico, apresentava parésia hipotónica do membro inferior esquerdo, de predomínio proximal, com força grau 0 na flexão e extensão da coxa, 1 na abdução e 2 na adução da coxa, 3 na extensão do joelho, 2 na flexão do joelho e 2 na dorsiflexão e flexão plantar do pé, com força mantida nos restantes segmentos; anestesia algica até metade inferior da coxa e anestesia vibratória até crista da tíbia à esquerda. Reflexo osteo-tendinoso rotuliano abolido à esquerda com restantes reflexos osteo-tendinosos mantidos. Sem sinais piramidais. A RM dorso-lombar mostrou hemorragia intracanal intradural centrada a L1, L2 e L3, envolvendo o segmento terminal do cone medular e as raízes da cauda equina, lateralizada à esquerda. Foi efectuada drenagem do hematoma e iniciada reabilitação motora com melhoria clínica, apresentando força grau 4- na flexão e extensão da coxa aos 3 meses pós-cirurgia.

**Conclusão:** A hemorragia intracanal intradural é uma complicação rara, mas potencialmente tratável, da drenagem de líquido peri-operatória na reparação de aneurismas da aorta. Esta complicação deve ser considerada em doentes que desenvolvem parésia dos membros inferiores após drenagem peri-operatória de líquido e, em particular em doentes sob anticoagulação.

## EP-090 PERSISTÊNCIA DE ARTÉRIA HIPOGLÓSSICA EMBRIONÁRIA - QUANDO A CIRCULAÇÃO POSTERIOR NÃO DEPENDE DAS VERTEBRAIS

Gonçalo V. Bonifácio<sup>1</sup>, Paulo Saraiva<sup>2</sup>, Rui Matos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Setúbal.

A artéria hipoglóssica é a segunda anastomose segmentar embrionária que mais frequentemente persiste na idade adulta, a seguir à artéria trigeminal. Trata-se de uma artéria que se origina na artéria carótida interna ao nível de C1-C3 e entra no crânio através do canal do hipoglossos, juntando-se à artéria basilar. Associa-se frequentemente a hipoplasia da artéria vertebral e da artéria comunicante posterior ipsilaterais. Está igualmente descrita a sua associação a aneurismas da própria artéria e da circulação intracraniana. A sua prevalência reportada estima-se entre 0,03% e 0,3% da população. Apresentamos o caso de um homem de 74 anos, admitido no serviço de urgência por hemiparesia esquerda, hemi-hipostesia esquerda, hemianopsia homónima esquerda, paresia facial supranuclear esquerda e disartria, de instalação súbita e com 3 horas de evolução. Foi ativada a via verde de AVC e realizada TC-CE, que mostrou enfarte isquémico cortico-subcortical fronto-insular à direita, com extensão à coroa radiária homolateral. A angio-TC não mostrou oclusão de grande vaso, mas identificaram-se estenoses luminais carotídeas e presença de duas artérias vertebrais hipoplásicas com persistência de artéria hipoglóssica direita, principal aferente da circulação posterior. Não foram identificados aneurismas. Não se identificaram lesões vasculares em topografia da circulação vertebrobasilar.

Variações anatómicas na circulação intracraniana são frequentes e por vezes relacionadas com suscetibilidade a eventos

vasculares. A persistência da artéria hipoglóssica, apesar de rara, foi previamente relacionada com eventos isquémicos, colocando toda a circulação cerebral na dependência da circulação anterior quando se associa a hipoplasia de ambas as artérias vertebrais. Neste caso em particular, apesar de se tratar de um achado incidental e sem qualquer relação com eventos isquémicos passados, será um fator a ter em conta na decisão de intervir ou não o eixo carotídeo direito, uma vez que tanto uma complicação cirúrgica como uma progressão da ateromatose têm consequências potencialmente mais graves neste doente.

## EP-091 SIMULTANEOUS SKEW DEVIATION AND FOURTH NERVE Palsy IN A PATIENT WITH INTERNUCLEAR OPHTHALMOPLÉGIA

André Jorge<sup>1</sup>, Inês Laranjinha<sup>2</sup>, Carolina Azóia<sup>3</sup>, Joana Pinto<sup>4</sup>, César Nunes<sup>4</sup>, Ana Inês Martins<sup>1</sup>, João Lemos<sup>1,5</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neurology Department, Porto University Hospital Centre, Porto, Portugal; 3-Neurology Department, Trás-os-Montes e Alto Douro – Vila Real Hospital Centre, Vila Real, Portugal; 4-Neuroradiology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Lesions of the 4th nucleus cause contralateral hypertropia and pathological excyclotorsion, due to existence of 4th cranial nerve decussation on brainstem posterior aspect. Lesions of the medial longitudinal fasciculus cause both internuclear ophthalmoplegia (INO) and Skew deviation (SkD). SkD is characterized by ipsilateral (midbrain, pons) or contralateral (medulla) hypertropia and incyclotorsion. When SkD and INO co-exist, the hypertropic eye is the eye with the adduction deficit. Simultaneous occurrence of 4th nerve palsy (4NP) and SkD is rare and difficult to prove clinically.

**Case Report:** A 73-year-old male with atrial fibrillation on edoxaban, was observed for sudden oblique binocular diplopia and imbalance. There were no other symptoms. Neuro-ophthalmological exam revealed an exotropia worse to the left with slow adducting saccades of the right eye and decreased left posterior head impulse test on video-oculography, together with anatomical incyclotorsion (0°) of the right eye, all suggestive of right INO and SkD. However, there was hypertropia of the left eye showing similar magnitude in each gaze position on Hess test. A right midbrain vascular lesion was assumed and MRI was ordered, while edoxaban dosage was increased. At 1-month follow-up, INO was absent, and right eye cyclotorsion normalized, while Hess test was now remarkable for a left hypertropia, worse in right and downgaze and left head tilt, consistent with a left 4NP. MRI showed a single ischemic lesion affecting right 4th nucleus and MLF.

**Conclusion:** “Wrong-way skD”, i.e., hypertropia of the eye with no adduction deficit, together with INO, should raise suspicion for 4th nucleus involvement ipsilateral to the INO. In our case, we were able to further prove the existence of simultaneous SkD, which was initially superimposing and contrabalancing 4NP-related hypertropia and causing pathological incyclotorsion. The use of video-oculography, Hess, and retinography are essential to document and understand the progression of this syndrome.

## EP-092 TROMBOSE VENOSA CEREBRAL ASSOCIADA A MOLA HIDATIFORME

**Bruna Meira<sup>1</sup>, Adélia Felix<sup>2</sup>, Sofia Calado<sup>1</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Oncologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.

**Introdução:** A mola hidatiforme é forma mais comum da doença trofoblástica gestacional. Embora, a gravidez, puerpério, anticoncepção oral e neoplasias são condições comumente associadas à trombose venosa cerebral (TVC), relatos de TVC associados a casos de mola hidatiforme são escassos.

**Objetivo:** Descrição do caso clínico.

**Caso Clínico:** Mulher, 44 anos, com excesso de peso, com diagnóstico de mola hidatiforme maligna, sob quimioterapia nos últimos 6 meses, e sob anticoncepção oral combinada nas últimas 2 semanas. Admitida no Serviço de Urgência com quadro de cefaleia hemisférica direita refratária, com agravamento em decúbito, vômitos, turvação visual e papiledema bilateral. Apresentou ainda crises focais sensitivas e hemiparésia direita transitória. A TC-CE e Venó-TC revelaram uma extensa trombose do sistema venoso superficial (seio sagital superior, transverso e sigmóide) e uma HSA sulcal frontal esquerda. A RM-CE mostrou que TVC também envolvia múltiplas veias corticais originárias da porção média e posterior do seio sagital superior e edema vasogénico cortico-subcortical frontal direito e parietal esquerdo e depósitos de hemossiderina nos sulcos pré-central e central esquerdo e frontal superior direito sulco. Nenhum sinal de metástase do SNC foi identificado. Os níveis de beta-hCG eram normais. Foram excluídas outras etiologias (autoimunes, infecciosas e trombofilia hereditária). A doente iniciou anticoagulação terapêutica e apresentou boa evolução clínica. No acompanhamento, mantém-se em remissão e sem quaisquer défices neurológicos residuais.

**Conclusão:** Eventos trombóticos do SNC relacionados à mola hidatiforme são raros. Deve ser considerada a hipótese de TVC quando estes doentes se apresentam com cefaleia e défices neurológicos focais. Além disso, a HSA secundária a CVT é um fenómeno raro, mas reconhecido. Acreditamos que a coagulopatia relacionada com a neoplasia, quimioterapia, início da contraceção oral e excesso de peso foram todos fatores contribuintes para o TVC neste caso.

## EP-093 ENFARTE CEREBRAL EM DOENTE COM ENXAQUECA COM AURA

**Sofia Lopes<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Octávia Costa<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>**

1-Hospital de Braga.

**Introdução:** A relação entre enxaqueca e enfarte cerebral é complexa. Doentes com enxaqueca parecem ter maior prevalência de anticorpos antifosfolípidos, sendo a enxaqueca a apresentação neurológica mais frequentemente reportada nesta síndrome.

**Caso Clínico:** Homem de 30 anos, com antecedentes de enxaqueca episódica com aura visual, dislipidemia e tabagismo, recorre ao centro de saúde por cefaleia intensa, hemisférica direita, pulsátil, com uma semana de evolução, associada a parrestias transitórias braquiofaciais esquerdas. É medicado com zolmitriptano 2,5mg sendo requisitada TC-CE. Uma semana depois, por não apresentar melhoria, recorre a uma urgência hospitalar, sendo medicado com metamizol e associação de paracetamol/cafeína/ergotamina/beladona. No dia seguinte, nota diminuição da força do membro superior esquerdo. Recorre novamente à urgência, onde se constata paresia e hipostesia braquiofaciais esquerdas revelando a TC hipodensidade cortico-subcortical fronto-parietal direita, já visível no exame pedido no centro de saúde. A investigação complementar mostrou lesões isquémicas cortico-subcorticais subagudas frontoparietoinfoculares direita e no centro semioval esquerdo na RM e oclusão de M2 direito por trombo endoluminal no estudo TOF-3D. Relativamente aos achados laboratoriais, destaca a presença de anticorpos IgM anti-beta-2-glicoproteína I, anticardiolipina e anticoagulante lúpico. O restante estudo vascular foi normal/negativo. Ficou sem cefaleias ao dia 13 de internamento e teve alta mantendo hipostesia braquiofacial esquerda, hipocoagulado com varfarina, por suspeita de síndrome antifosfolípica.

**Conclusão:** A apresentação de cefaleia associada a défices neurológicos em doentes com enxaqueca com aura pode atrasar o diagnóstico e tratamento de um evento isquémico. De igual forma, a administração de triptanos neste contexto pode ser iatrogénica e agravar os défices. A relação da síndrome antifosfolípica com a enxaqueca permanece por elucidar.

## EP-094 A PERMEABILIDADE DO TROMBO NO AVC DE GRANDE VASO COMO PREDITOR DE RESPOSTA AO TENECTEPLASE

**Daniel Ferreira<sup>1,2</sup>, Ana Isabel Almeida<sup>3</sup>, Ricardo Soares-Dos-Reis<sup>1,2,4</sup>, Luís Albuquerque<sup>3</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,2,5</sup>, Pedro Castro<sup>1,2,5</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-I3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Unidade de Investigação Cardiovascular, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

**Introdução:** A permeabilidade de um trombo está associada a maiores taxas de recanalização e melhor outcome funcional em doentes com AVC. Dados histológicos apontam para uma maior composição de fibrina nos trombos mais permeáveis. O tenecteplase (Tnk) é uma versão modificada do alteplase (Alt) com uma afinidade in vitro 15 vezes superior para a fibrina.

**Objetivos:** Avaliar as características imagiológicas dos trombos que possam prever a eficácia do tenecteplase vs. alteplase em doentes com AVC isquémico.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo em doentes com AVC submetidos a trombólise entre 03/2020-08/2021, emparelhados para o sexo, idade e local de oclusão. Recolhidos dados sociodemográficos, clínicos e imagiológicos, nomeadamente o aumento da atenuação do trombo no angioTC (TAI), e tempos

sintoma-agulha, sintoma-punção (TSP) e sintoma-recanalização (TSR). Os outcomes principais foram a recanalização primária (pré-angiografia ou TICI inicial 2b/3), recanalização secundária (TICI final 2b/3) e melhoria clínica às 24hrs.

**Resultados:** Seleccionados 47 doentes (Tnk=15; Alt=32). A análise com o total de doentes demonstrou uma tendência para uma maior recanalização primária (Tnk: 20% vs. Alt: 9%;  $p=0,283$ ) e um TSP e TSR significativamente inferiores no grupo Tnk (TSP: 278min vs. 325min;  $p=0,044$ ; TSR: 309min vs. 371min;  $p=0,010$ ). Após exclusão dos doentes com oclusões nos segmentos M2 e divisão dos trombos em permeáveis e não permeáveis ( $cutoff\ TAI=10$ ), verificou-se que no grupo de trombos permeáveis, os doentes submetidos a Tnk apresentavam uma recuperação maior no NIHSS às 24 horas (Tnk:  $11,5\pm 6$  vs. Alt:  $3,5\pm 9$ ;  $p<0,002$ ), sem diferenças estatisticamente significativas na taxa de recanalização primária ou secundária. Este resultado não se verificou nos trombos não permeáveis.

**Conclusão:** Levantamos a hipótese de uma melhoria clínica maior com o tenecteplase nos doentes com trombos mais permeáveis, ricos em fibrina. Estes achados poderão ter um impacto no momento de escolha do trombolítico. É, no entanto, necessária validação robusta desta hipótese numa coorte mais alargada.

## EP-095 DISSECÇÃO CAROTÍDEA NO CONTEXTO DA INFEÇÃO POR SARS-COV-2

Elaine Aires<sup>1</sup>, João Moura<sup>1</sup>, Vasco Abreu<sup>2</sup>, Gabriela Lopes<sup>1</sup>, Luís Maia<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal.

**Introdução:** A infeção por COVID-19 parece predispor a ocorrência de eventos cerebrovasculares. Recentemente foi sugerida uma associação entre o SARS-CoV-2 e dissecção arterial, particularmente envolvendo as artérias extracranianas, sem clara associação com fatores de risco vascular subjacentes. O mecanismo fisiopatológico é ainda desconhecido, podendo envolver um estado de hipercoagulabilidade e disfunção endotelial, característicos da infeção. Neste trabalho apresentamos 2 casos de dissecção carotídea espontânea no seguimento de infeção por SARS-CoV-2.

**Caso Clínico 1:** Mulher de 41 anos, sem antecedentes de relevo, foi admitida na urgência com desvio da comissura labial e disartria 12 dias depois de teste SARS-CoV-2 positivo, com doença ligeira, febre e tosse discretas. A TC evidenciava dissecção da artéria carótida interna direita. Estudo analítico com hemograma, bioquímica, imunoglobulinas, complemento e auto-anticorpos (antineuronais e citoplasmáticos) séricos normais. Sem disfunção da coagulação. Foi instituída terapêutica hipocoagulante, e teve alta 5 dias depois com resolução quase completa dos défices. O estudo por ecodoppler pós-AVC mostrou recanalização parcial da artéria.

**Caso Clínico 2:** Homem de 63 anos com fatores de risco vasculares e hipocoagulado por fibrilação auricular, foi admitido por AIT carotídeo esquerdo e evidência de dissecção carotídea distal bilateral espontânea na TC, 7 dias após o diagnóstico de COVID-19 com doença ligeira caracterizada por odinofagia e tosse durante 1 semana. O estudo analítico, incluindo estudo da coagulação, foi normal. Foi mantida hipocoagulação, teve alta sem défices neurológicos. O estudo por ecodoppler pós-alta mostrou persistência de estenose distal na ACI direita.

**Conclusão:** A relação temporal entre dissecção carotídea

e a COVID-19 levanta a possibilidade de uma associação entre essas patologias, pontualmente reconhecida na literatura. Nestes casos, ambos com COVID-19 ligeira, não foi identificada uma etiologia alternativa. Consideramos que as hipóteses mecânica induzida pelo esforço da tosse, bem como a disfunção endotelial associada à COVID-19, ou uma etiologia inflamatória, constituem etiologias possíveis.

## EP-096 ACIDENTES ISQUÉMICOS TRANSITÓRIOS - QUANDO A CHAVE ESTÁ NA PELE.

Luís Rufo Costa<sup>1</sup>, Inês Carvalho<sup>2</sup>, Leandro Marques<sup>2</sup>, José Nuno Alves<sup>2</sup>, Célia Machado<sup>2</sup>

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Hospital de Braga.

**Introdução:** A Síndrome de Sneddon (SS) constitui uma vasculopatia trombótica não inflamatória que se caracteriza pela associação entre livedo racemosa generalizado e eventos cerebrovasculares recorrentes. Afeta predominantemente mulheres. Pode ser classificado como primário ou secundário (a doença autoimune ou trombofilia). Embora rara, é uma causa de AVC/AIT que importa consciencializar na prática clínica.

**Caso Clínico:** Homem de 53 anos com antecedentes de TVP idiopática em 2007, tabagismo, HTA e esteatose hepática. Descreve instalação súbita de adormecimento do hemitórax direito com 12 horas de duração e lesões cutâneas violáceas com padrão rendilhado dispersas pelas regiões torácica, dorsal e ombros. Realizou TC-CE que não revelou lesões isquémicas agudas. Iniciou antiagregante e assumiu-se provável AIT. Um mês depois, referiu novo episódio semelhante com agravamento das lesões cutâneas, que entre os episódios não desapareceram totalmente e ainda se tornaram mais extensas no segundo episódio. Foi internado para investigação complementar, na suspeita de SS. Fez RM-CE com angio-RM que revelava 3 micro-hemorragias, sem lesões isquémicas recentes e sem estenoses arteriais. O estudo para trombofilias, perfil autoimune e estudo cardíaco não apresentaram alterações. Realizou biópsia cutânea que confirmou a presença de livedo racemosa. Foi ainda excluído envolvimento oftalmológico. Encontra-se de momento antiagregado com ticagrelor, com exame neurológico normal e sem novas intercorrências.

**Conclusão:** Neste caso, foi possível enquadrar o diagnóstico de SS primário, tanto pela exclusão de outros diagnósticos diferenciais que pudessem explicar o quadro como pela ausência de doença autoimune ou trombofilia que pudesse associar-se ao mesmo. A simultaneidade da apresentação das lesões cutâneas e dos AITs facilitou o diagnóstico. Geralmente o livedo racemosa pode surgir vários anos antes das manifestações neurológicas e raramente as acompanham, o que se verificou neste caso. As microhemorragias no SS são um achado infrequente. Já foram descritas em casos familiares, com maior risco de AVC hemorrágico associado.

## EP-097 TROMBOSE DA VEIA DE GALENO COM ENFARTE TALÂMICO BILATERAL

Sofia Reis Marques<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>1</sup>, Luís Rufo Costa<sup>1</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, José Nuno Alves<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga.

**Introdução:** A trombose venosa profunda pode apresentar-se com diversos sinais e sintomas clínicos, que podem ser diagnosticados incorretamente.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 64 anos, com ante-



cedentes de artrite psoriática, foi trazido ao serviço de urgência por diminuição do apetite, fraqueza generalizada, vômitos e cefaleia com 10 dias de evolução. Inicialmente com o diagnóstico de colecistite aguda e orientado para consulta de cirurgia geral, regressa ao SU por dificuldade na marcha de novo. Ao exame neurológico estava lentificado e com discurso praticamente incompreensível, sem outros défices focais. Analiticamente, com elevação dos parâmetros inflamatórios (PCR 202.7 mg/L). Realizou TC toraco-abdomino-pélvica, destacando-se um nódulo no segmento superior do lobo inferior direito e um outro nódulo sólido no processo uncinado do pâncreas. Após avaliação por neurologia foi pedido TC CE que revelou hipodensidades talâmicas bilaterais com predomínio à direita, tendo sido colocada a hipótese de lesão infiltrativa, provavelmente neoplásica. Ainda no SU foi pedida RM com angio-RM, com imagens muito sugestivas de trombose da veia de Galeno, com extensão às veias cerebrais internas e às veias basais de Rosenthal e lesões talâmicas bilaterais e paramediana cerebelosa direita, traduzindo provável enfarte venoso. Iniciou heparina não fracionada, que foi, durante o internamento, substituída por heparina de baixo peso molecular. À data de alta, mantinha-se desatento, com discurso de baixo débito, disártrico e disfágico.

**Discussão/Conclusão:** A oclusão da veia de Galeno e das veias cerebrais internas é a menos comum das síndromes venosas, com manifestações clínicas frequentemente inespecíficas. Quando há evidência na RM de enfartes envolvendo tálamos ou gânglios da base bilateralmente, deve-se incluir a trombose venosa profunda na lista de diagnósticos diferenciais, tendo em conta que grande parte da alteração de sinal provavelmente representa edema reversível e congestão venosa, pelo que pode ocorrer melhoria clínica substancial após início da hipocoagulação.

## EP-098 MONITORIZAÇÃO SIMULTÂNEA DE SINAIS MICROEMBÓLICOS POR DOPPLER CAROTÍDEO E TRANSCRANIANO: UMA NOVA ABORDAGEM NO LABORATÓRIO DE NEUROSSONOLOGIA

Pedro Faustino<sup>1</sup>, Guilherme Camões<sup>2</sup>, Catarina Lume<sup>3</sup>, Paulo Donato<sup>4,5</sup>, Ricardo Veiga<sup>6</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1,5</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Medicina Intensiva, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal; 4-Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 6-Área Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

**Introdução:** A deteção de sinais microembólicos (SME) por Doppler transcraniano (DTC) é um preditor independente de recorrência precoce de AVC. Os autores descrevem um caso particular de monitorização simultânea de SME em 2 leitos vasculares, para determinação da origem microembólica num doente com patologia aterosclerótica grave de múltiplos vasos.

**Caso Clínico:** Homem de 67 anos, transferido para a Unidade de AVC após realização de fibrinólise por síndrome total da circulação anterior (TACS) direita com 1 hora de evolução. Realizou angiografia diagnóstica que revelou patologia aterosclerótica extracraniana grave, com estenose suboclusiva do tronco braquiocefálico e placa ulcerada no bolbo carotídeo direito, condicionando estenose de 50% da artéria carótida interna (ACI) ipsilateral. A ecografia Doppler cervical demonstrou ainda roubo da subclávia grau 2 na artéria vertebral (AV) direita.

Por significativa melhoria clínica após fibrinólise optou-se por terapêutica médica otimizada combinada com angioplastia eletiva por colocação de stent no tronco braquiocefálico. A avaliação ultrassonográfica posterior mostrou permeabilidade do stent com fluxo anterógrado carotídeo e na AV direitas, porém com deteção de SMEs na artéria cerebral média (ACM) direita com ritmo de 1 SME cada 2 minutos. Para determinar a sua origem, realizámos monitorização simultânea na ACM (por estudo transcraniano com sonda sectorial) e ACC direitas (por sonda linear). Registámos 1 SME na ACM sem correspondência na ACC, favorecendo fonte embólica a jusante da ACC, indicando estabilidade da angioplastia (stent) efetuada. O doente manteve terapêutica médica agressiva, tendo substituído clopidogrel por ticagrelor devido a resistência laboratorial ao primeiro. O DTC seriado mostrou melhoria progressiva dos SME, à data de alta sem evidência dos mesmos.

**Conclusão:** Apresentamos uma abordagem diferente à monitorização de SME. A monitorização ultrassonográfica simultânea em leitos vasculares ipsilaterais é um desafio técnico, que poderá ser útil no esclarecimento de casos complexos, com impacto direto na sua gestão terapêutica e prognóstico.

## EP-099 COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS DA ENDOCARDITE: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOZE

Pedro Coelho<sup>1</sup>, Mariana Dias<sup>1</sup>, Pedro Nascimento Alves<sup>1,2,3</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>1,2</sup>, Teresa Pinho E Melo<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Laboratório de Estudos da Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.

**Introdução:** A endocardite infecciosa associa-se a complicações neurológicas, nomeadamente, eventos cerebrovasculares agudos, com elevada morbimortalidade. Determinadas patologias cardíacas e a presença de próteses valvulares são fatores de risco estabelecidos.

**Caso Clínico:** Homem, 76 anos, foi admitido por AVC isquémico do território da ACM direita (NIHSS 9), sem indicação para terapêutica aguda (trombólise endovenosa ou trombectomia). Tinha antecedentes de HTA, DRC, FA anticoagulada, prótese valvular aórtica biológica e conduto aórtico por ruptura de aneurisma aórtico. Dois dias antes tinha feito um procedimento dentário e suspenso anticoagulação. Durante o internamento, verificou-se bacteriemia a *S. vestibularis*, sem endocardite em ecocardiograma transesofágico (ecoTE). Realizou antibioterapia dirigida durante 10 dias, com melhoria clínica e laboratorial. Verificou-se evolução neurológica favorável (NIHSS 0), tendo tido alta independente (mRs 2) sob anticoagulação (apixabano 5 mg 2id). Um mês depois foi readmitido por AVC hemorrágico (NIHSS 11) associado a crises epilépticas focais motoras com progressão tónico-clónica bilateral. A TC-CE objetivou hematoma lobar temporal direito agudo e hemorragia subaracnoideia na alta convexidade frontal esquerda. Adicionalmente, apresentava lesão renal aguda grave, com sobredosagem de apixabano perante a função renal. No entanto, a bacteriemia recente em doente com válvula protésica, motivou repetição de ecoTE que documentou endocardite valvular aórtica. A angiografia cerebral mostrou 2 aneurismas micóticos concordantes com a topografia das lesões hemorrágicas. Fez antibioterapia dirigida, com resolução dos aneurismas micóticos em reavaliação angiográfica aos 2 meses. Verificou-se melhoria clínica (NIHSS 0, mRs 2 aos 6 meses) e foi retomada anticoagulação, sem recidiva hemorrágica.

**Conclusão:** Cerca de 25% dos doentes com endocardite infecciosa têm complicações neurológicas, inclusivamente, lesões cerebrais assintomáticas. A avaliação por EcoTE pode ser negativa em 15% dos casos. Este caso reforça a importância da suspeição clínica elevada para o diagnóstico precoce. O melhor tratamento dos êmbolos sépticos agudos e aneurismas micóticos não está definido e necessita de discussão multidisciplinar.

## EP-100 QUALIDADE DE VIDA APÓS ACIDENTE ISQUÊMICO TRANSITÓRIO

**Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, Catarina Caldeiras<sup>1,2</sup>, Ana Beatriz Machado<sup>2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

**Introdução:** As doenças cerebrovasculares são uma causa importante de incapacidade funcional, com impacto negativo na qualidade de vida (QoL). Em doentes com AIT, os cuidados de saúde focam-se predominantemente na prevenção secundária, presumindo-se retorno ao grau de autonomia e nível de funcionalidade prévios.

**Objetivos:** Determinar o impacto do AIT na QoL. Secundariamente, avaliar os níveis de ansiedade e depressão, qualidade do sono e fadiga no pós-AIT.

**Metodologia:** Estudo transversal comparativo de doentes internados no Serviço de Neurologia de um hospital terciário, com diagnóstico de AIT de julho/2015 a julho/2020, e indivíduos sem doença cerebrovascular, emparelhados por idade e sexo. Aplicados questionários via telefónica/email, para avaliar a QoL (escala visual analógica - EQ-VAS; escala Europeia de QoL - EQ-5D-3L; da Organização Mundial da Saúde - WHOQOL-Bref), ansiedade e depressão (escala hospitalar de ansiedade e depressão-HADS), sono (RU-SATED e PSQI) e fadiga (FAS).

**Resultados:** Incluímos 42 casos (idade média de 58 anos; 57,1% homens) e 39 controlos. Os doentes com AIT obtiveram pontuações menores de QoL [69,4±12,4 vs. 82,8±11,9,  $p<0,001$ ] e na saúde física [66,1(IQR 21,4) vs. 82,1(14,3),  $p<0,001$ ] e psicológica [66,1(26) vs. 91,7(12,5),  $p<0,001$ ]. A maioria dos casos apresentou sintomatologia ansiosa (52,4%), com scores de ansiedade significativamente superiores [8(5) vs. 6(4),  $p<0,001$ ]. O grupo dos AIT apresentou pior desempenho (22(4) vs. 25(5),  $p=0,010$ ), qualidade e eficiência do sono, maior uso de hipnóticos e maior disfunção diurna. Ambos os grupos exibiram scores elevados de fadiga; doentes com AIT obtiveram scores de fadiga mental mais elevados [14,9(3,5) vs. 10,5(4),  $p<0,001$ ].

**Conclusão:** Os doentes com AIT apresentaram níveis significativamente menores de QoL, pior desempenho do sono e maior prevalência de ansiedade, depressão e fadiga mental. Este estudo mostra que o paradigma de seguimento do AIT deve ser alterado, de modo a avaliar sistematicamente o impacto do evento na QoL, eventualmente incluindo estratégias de reabilitação físico-sociais.

## EP-101 DECLÍNIO COGNITIVO RAPIDAMENTE PROGRESSIVO COMO MANIFESTAÇÃO INCOMUM DE FÍSTULAS ARTERIOVENOSAS DURAIS

**Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, José Sá Silva<sup>3</sup>, Rafael Dias<sup>1,2,4</sup>, Manuel Gonçalves<sup>2,5</sup>, Gonçalo Alves<sup>6</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas

e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Funchal, Portugal; 5-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 6-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** Fístulas arteriovenosas durais intracranianas (FAVDI) constituem uma patologia rara, com múltiplas apresentações clínicas.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 77 anos, com antecedentes de gamapatia monoclonal IgG/Lambda, carcinoma vesical e TVC do bolbo jugular esquerdo e seio longitudinal superior, associado a FAVDI múltiplas, pré-tratadas por via endovascular. Desde julho/2020, queixas de vertigem e desequilíbrio na marcha, com quedas frequentes, e dois internamentos por HSA sulcal e hematoma subdural traumáticos. Em novembro/2020, início subagudo e agravamento progressivo de alteração do comportamento, discurso escasso e desconexo e cefaleia postural melhor em decúbito, que motivaram nova admissão hospitalar em fevereiro/2021. Em internamento, epilepsia focal esquerda controlada com Levetiracetam 1g/dia. Ao exame neurológico: apatia, mutismo e hemiparesia direita. RM-cerebral com efusões subdurais hemisféricas bilaterais, e marcado hipersinal pântico central em T2, nos pedúnculos cerebelosos médios, tálamos e cápsulas internas (predomínio esquerdo), sem restrição à difusão: hipótese inicial de hipotensão de Líquor e/ou Síndrome de Desmielinização Osmótica. Estudo analítico sem alterações (normonatremia, sem correções prévias). Angiografia-cerebral com exuberantes FAVDI bilaterais, com aferências carótídeas externas e drenagem para os seios laterais, marcado refluxo venoso inclusive para veias corticais, e subsequente drenagem lenta parenquimatosa. Submetido a cinco sessões de tratamento endovascular - embolização com coils metálicos por via venosa e líquido embólico via arterial, de ramos das artérias occipitais e artérias meninges médias -, com redução drástica da gravidade das FAVDI (Cognard IIa+b para I). Cumpriu reabilitação físico-social hospitalar. Atualmente, com recuperação total do discurso e marcha autónoma.

**Conclusão:** A fisiopatologia da demência associada a FDA-VI ainda não está esclarecida; as alterações imagiológicas sugerem que se deve a congestão venosa num sistema venoso obstruído. A melhoria clínica significativa após tratamento endovascular do nosso doente apoia esta hipótese. Atendendo à sua reversibilidade, o diagnóstico atempado de FAVDI deve ser sempre considerado no diagnóstico diferencial de demência rapidamente progressiva.

## EP-102 MULTINEVRITE CRANIANA - QUEM É O CULPADO?

**Luís Rufo Costa<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>2</sup>, Célia Machado<sup>2</sup>, Filipa Sousa<sup>2</sup>**

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Hospital de Braga.

**Introdução:** A infecção por VZV pode acompanhar-se de uma miríade de apresentações clínicas e afetar vários nervos cranianos: o trigémino, nos casos de herpes zoster oftálmico ou o facial na síndrome de Ramsay-Hunt. Em casos raros pode cursar com envolvimento de vários nervos cranianos, sob a forma de multinevrite craniana, tornando o diagnóstico mais desafiante.

**Descrição do Caso:** Mulher de 58 anos, sem antecedentes relevantes, que iniciou quadro de lesões vesiculares labiais diagnosticadas como herpes labial. Uma semana depois apresentava lesões eritematosas e pruriginosas localizadas na zona mandibular, pavilhão auricular e canal auditivo externo esquerdo.

Referia paroxismos de dor na região mandibular esquerda, tipo “fisgada” e adormecimentos na hemilíngua esquerda e regiões mentoniana/mandibular esquerdas. Apresentava ainda paralisia facial periférica esquerda e hipoacusia ipsilateral. Foi inicialmente admitida por ORL e na suspeita de Síndrome de Ramsay-Hunt iniciou aciclovir endovenoso. Aos 7 dias de antivírico iniciou queixas de diplopia horizontal na levoversão. Apresentava IgM para o HSV1 positiva. O LCR tinha 9 células, 0.74 mg/L de proteínas, glicose 65 mg/dL e DNA do HSV e VZV negativo. A RM-CE exibia hipersinal na ponte em topografia correspondente à raiz do nervo trigémino esquerdo e realce do nervo facial esquerdo. Durante o internamento cumpriu 21 dias de aciclovir endovenoso e corticoterapia. Decorridos 4 meses após o internamento, a doente descreve melhoria da paralisia facial mas mantém ainda alteração da sensibilidade na região mentoniana.

**Conclusão:** Apresentamos uma manifestação rara de reativação do VZV. O envolvimento cutâneo e neurológico permitiu diagnóstico de infecção herpética. Apesar da elevada sensibilidade da pesquisa de ácidos nucleicos no LCR, resultados falsos negativos podem surgir em doentes já sob tratamento com aciclovir.

### EP-103 DISCROMATÓPSIA DE CAUSA CORTICAL

Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Patrícia Lopes<sup>2</sup>, Ana Rita Silva<sup>1</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga; 2-U.S.F. Covelo.

A discromatopsia de etiologia central é uma entidade pouco reconhecida na prática clínica e que representa uma complicação rara de um enfarte em território da circulação cerebral posterior.

Senhora, 91 anos, autónoma, com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes mellitus, fibrilação auricular e história de AVC isquémico cardioembólico em território vertebro-basilar à esquerda 3 anos antes, sem sequelas, tendo sido hipocoagulada com NOAC. Recorreu ao SU por incapacidade de percepção das cores de início súbito pela manhã, descrevendo tudo em “tons cinzentos com dessaturação da cor”, sendo o vermelho a cor melhor percebida. No dia prévio à admissão referiu apenas hipersonolência diurna não habitual. Negava dor ocular, fotofobia, olho vermelho, hiperlacrimejo. Negava cefaleia, traumatismo, perda de consciência. Sem história de incumprimento terapêutico ou alteração medicamentosa.

À admissão, hemodinamicamente estável, em ritmo sinusal. Orientada. Sem défice de atenção ou de memória. Sem alteração da linguagem. A fundoscopia em ambos os olhos revelou disco ótico de contornos bem definidos, padrão vascular da idade e mácula sem alterações. Na avaliação dos campos visuais por confrontação apresentava quadrantanópsia superior esquerda e incapacidade de percepção das cores, mas não das formas e rostos, em todo o campo visual. Analiticamente sem alterações. A TC crânio-encefálica revelou um enfarte recente cortico-subcortical temporo-occipital direito e enfartes sequelas corticosubcorticais occipital e cerebeloso esquerdos. O estudo angiográfico excluiu doença de grande vaso. Foi estabelecido o diagnóstico de discromatopsia central secundária a AVC, manteve-se a terapêutica anticoagulante.

O início súbito e a ausência de outros achados oftalmológicos, permitiram estabelecer uma causa vascular central como etiologia da discromatopsia. Esta etiologia deve ser especialmente considerada quando presentes défices de campo visual, prosopagnosia ou alexia.

O papel das diferentes áreas do córtex visual primário e associativo no processamento da cor e o modo como um defeito resulta em discromatopsia central não está de todo compreendido.

### EP-104 SÍNDROMES NEUROLÓGICAS E SÍNDROME DE HIPERVISCOSIDADE – APRESENTAÇÃO CLÍNICA DE MIELOMA MÚLTIPLO

Ângelo Fonseca<sup>1</sup>, Ana Ferro<sup>1</sup>, Mafalda Reis<sup>1</sup>, Filipa Sampaio<sup>1</sup>, Sandra Silva<sup>1</sup>, Mafalda Castro<sup>1</sup>, Paula Salgado<sup>1</sup>  
1-Hospital Pedro Hispano.

**Introdução:** O mieloma múltiplo (MM) é uma doença neoplásica hematológica com proliferação clonal de células plasmáticas e produção de imunoglobulinas monoclonais encontradas no sangue e urina. O envolvimento do SNC é raro (1%), podendo ocorrer por envolvimento direto (plasmocitomas, mielomatose leptomeníngea) ou indireto, como na síndrome de hiperviscosidade.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma doente de 69 anos, sem antecedentes relevantes, levada à urgência por síndrome confusional aguda associada a hipovisão e quadro constitucional, com 3 semanas de evolução. Analiticamente apresentava anemia, leucopenia, empilhamento eritrocitário, VS 122mm/1<sup>h</sup>, hiperproteinemia com hipoalbuminemia e hipocalcemia ligeira. A observação oftalmológica identificou hemorragias retinianas. A correção hidroelectrolítica reverteu a síndrome confusional, surgindo de novo uma história de tonturas e marcha com necessidade de apoio unilateral com 3 meses de evolução e objetivamente a presença de ataxia da marcha e síndrome frontal exuberante. A RM do neuroeixo documentou uma lesão isquémica aguda na substância branca frontal direita, na ausência de alterações estruturais ou captação de contraste. O estudo de LCR evidenciou aumento da proteinorraquia e presença de bandas oligoclonais com correspondência no soro, sem outras alterações (i.e células neoplásicas). Concluiu estudo sistémico com imunoeletroforese sérica e mielograma que levou ao diagnóstico de MM, com evidência de aumento da viscosidade plasmática. Colocou-se hipótese de esta ser a etiologia das manifestações neurológicas e iniciou tratamento com plasmaferese com franca melhoria clínica. Ficou posteriormente medicada com Bortezomib, Ciclofosfamida e Dexametasona com estabilidade neurológica.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de MM com apresentação por manifestações neurológicas secundárias a síndrome de hiperviscosidade. Realçamos a presença de síndrome frontal por síndrome de hiperviscosidade, cuja associação não vimos descrita na literatura. Pretendemos também realçar a abrangência das manifestações neurológicas em doenças sistémicas e a importância do seu reconhecimento precoce para um tratamento atempado. Este caso reforça ainda a importância de uma abordagem multidisciplinar.

### EP-105 UM CASO ATÍPICO DE SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL EM CONTEXTO DE INTOXICAÇÃO MEDICAMENTOSA: QUANDO UMA DECISÃO IRREFLECTIDA SE TORNA FATAL!

Diogo Marques<sup>1</sup>, Filipa Castelhão<sup>1</sup>, Francisca Sena Batista<sup>1</sup>, Ricardo Pimentel<sup>1</sup>, Cristina Rios<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** O Síndrome de Encefalopatia Posterior Reversível (PRES) é um estado neurotóxico com aparência imagiológica característica, tipicamente associada crises hipertensivas,

eclâmpsia, sépsis e a fármacos imunossupressores.

**Caso Clínico:** Doente de 22 anos, sexo feminino, com antecedentes de Síndrome Depressivo Major e Perturbação do Espectro do Autismo. Admitida no Serviço de Urgência por ingestão medicamentosa voluntária com sinvastatina, fenofibrato, esomeprazol, metformina, perindopril/amlodipina em doses incertas. À observação, apresentava-se prostrada, com discurso imperceptível, hipotensa com taquicárdica. Analiticamente, identificou-se hipoxemia marcada com acidemia láctica, com necessidade de fluidoterapia. Foi administrado carvão activado. À avaliação analítica, apresentava leucocitose, sem relevantes alterações hidro-electrolíticas. Posteriormente, por manutenção de hipotensão refractária acompanhado por depressão do estado de consciência e insuficiência respiratória, iniciou suporte aminérgico e ventilação mecânica invasiva.

No dia seguinte, documentou-se instalação de hipertermia maligna associado a citólise hepática, rhabdomiólise e insuficiência renal, admitindo-se hipótese de choque distributivo multifactorial (nomeadamente séptico), com início de antibioterapia empírica.

Durante o internamento, após resolução parcial do quadro infeccioso e de falência multiorgânica, documentou-se persistência de depressão do estado de consciência com difícil desmame ventilatório. Consequentemente, realizou-se traqueostomia cirúrgica ao 12º dia. Ao 38º dia, iniciou mioclonias da face recorrentes. Na RM-CE identificaram-se achados concordantes com PRES, de provável natureza multifactorial, com a posterior expectável melhoria dos achados imagiológicos. À avaliação citoquímica do liquor, documentou-se apenas hiperproteinorráquia, sem bandas oligoclonais. Culturas e serologias no sangue e liquor negativas.

No internamento, observou-se ainda instalação gradual de tetraparésia flácida. O estudo electromiográfico foi concordante com polineuropatia sensitivo-motora grave. Seguiu-se biópsia muscular, que favoreceu a hipótese de polimiopatia associada aos cuidados intensivos.

Teve alta com marcada dependência nas actividades de vida diária.

**Conclusão:** Apesar de classicamente associado a crises hipertensivas, o presente caso pretende ilustrar a complexidade clínica e etiológica do PRES, nomeadamente em relação com falência multiorgânica, sépsis e intoxicação medicamentosa.

## EP-106 UM MIMETIZADOR RARO DE AVC

**Leandro M. Marques<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>**  
1-Hospital de Braga.

**Introdução:** A disseção da aorta é uma emergência cardiovascular com mortalidade elevada, cujo diagnóstico é muitas vezes difícil pela diversidade clínica da sua apresentação. Por vezes, os sintomas tanto podem simular os do acidente vascular cerebral, como ser mesmo a sua causa.

**Caso Clínico:** Mulher de 89 anos, independente. Antecedentes de HTA, dislipidemia e artrite reumatoide.

Trazida ao SU por sensação súbita de mal-estar generalizado, deterioração do nível da consciência de duração indeterminada e défice motor braquial direito.

Ao exame a doente apresentava parésia braquial direita de predomínio distal associada a dor.

Realizou TC CE que não revelou lesões isquémicas agudas. Realizou Angio-TC (com aquisições de imagens desde o arco da aorta), que revelou disseção da aorta tipo A, oclusão do tronco braquiocefálico, com oclusão da artéria carótida comum e inter-nas direitas, e da artéria axilar direita.

A doente foi reavaliada, apresentava má perfusão e pulsos

não palpáveis no membro superior direito, com tensões não mensuráveis, confirmando isquemia aguda do membro resultante da oclusão do tronco braquiocefálico e artéria axilar.

Aquando da transferência para a cirurgia cardiotorácica, a doente entra em paragem cardíaca, tendo falecido apesar das manobras de reanimação.

**Conclusão:** A apresentação da disseção da aorta com sintomas neurológicos é rara, mas requer um alto nível de suspeição de forma a evitar atraso no seu diagnóstico e tratamento.

Atendendo ao potencial deletério que acarreta o não reconhecimento desta entidade (por exemplo, administração de trombolítico no caso descrito), é importante que aquando da investigação da oclusão de grande vaso num doente com suspeita de AVC, a vasculatura seja observada desde a mais proximal origem destes.

## EP-107 CADASIL – A PERSPETIVA DE UM CENTRO

**Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** O acrónimo CADASIL traduz uma arteriopatia autossómica dominante sendo a causa hereditária mais comum de AVC e demência vascular em adultos. Deve-se a mutações no gene *NOTCH3*. As manifestações clínicas mais comuns são a enxaqueca, enfartes lacunares e declínio cognitivo.

**Objetivos:** Revisitar as características sociodemográficas e clínicas dos doentes seguidos num Centro Hospitalar com o diagnóstico de CADASIL.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, observacional, dos doentes com mutações conhecidamente patogénicas no gene *NOTCH3* compatíveis com CADASIL acompanhados entre janeiro 2011 e agosto 2021.

**Resultados:** Identificaram-se 11 doentes com mutações patogénicas no gene *NOTCH3*, dos quais 8 mulheres, com idade média ao diagnóstico de 53 anos (40-71). O motivo de observação Neurológica foi doença vascular cerebral em 45,5% dos casos, seguido de declínio cognitivo (36,3%) e cefaleia (18,2%). Nos 5 doentes com eventos vasculares prévios, 2 haviam sido AITs, 2 foram síndromes lacunares e 1 uma hemorragia cerebral. No que respeita a antecedentes familiares, 54,5% dos doentes tinham história familiar de AVC e em 36,4% havia referência a demência. Existia história de cefaleia em 45,5% dos casos e história familiar de CADASIL em 36,4% dos doentes. A investigação nestes doentes mostrou alterações em neuroimagem *ad initium* em todos os casos, existindo evidência de múltiplos enfartes lacunares e/ou doença de substância branca a suportar pedido de teste genético. Ao longo do seguimento destacou-se o uso de anti-demencial em todos os doentes que foram apresentando declínio cognitivo (5) com uma idade média de introdução de 56,2 anos. As mutações no gene *NOTCH3* foram em 5 doentes no exão 11, em 4 casos no exão 4 e em 2 situações no exão 5.

**Conclusão:** O espectro do CADASIL é variado existindo uma heterogeneidade na apresentação dos doentes. A cuidada história e apreciação de neuroimagem é determinante para a suspeita clínica.



## EP-108 MIASTENIA GRAVIS GENERALIZADA SECUNDÁRIA A INTOXICAÇÃO POR LÍLIO

Miguel Miranda<sup>1</sup>, Alexandre Fernandes<sup>2</sup>, Ana Margarida Fraga<sup>3</sup>, Vera Montes<sup>1</sup>, Sandra Sousa<sup>1</sup>, Fernando Pita<sup>1</sup>, Cátia Carmona<sup>1</sup>  
1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Unidade Funcional de Medicina Física e Reabilitação, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 3-Unidade Funcional de Psiquiatria, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida.

**Introdução:** Com janela terapêutica estreita, o lítio apresenta propriedades neurotóxicas documentadas mesmo na presença de valores de lítémia dentro do intervalo de referência. Em teoria, competindo pelo cálcio intracelular no neurónio motor pré-sináptico, o lítio pode justificar menor síntese e libertação de acetilcolina para a fenda sináptica e, consequentemente, originar sintomas miasténicos.

**Caso Clínico:** Doente, género feminino, 71 anos. Com antecedente pessoal de doença afetiva bipolar, medicada com lítio e olanzapina. Admitida em internamento no Serviço de Medicina Interna no contexto de quadro de delirium e intoxicação por lítio com valores de lítémia tóxicos. Durante internamento, com instalação de quadro inicialmente caracterizado por perturbação fatigável da deglutição e fonação, com progressão para tetraparésia flácida, diplegia facial marcada e parésia da flexão e extensão cervical (FM G3/5). Perante suspeita de síndrome miasténica, realizado estudo complementar com TC de tórax sem timoma documentado, punção lombar com exame citológico sem alterações e doseamento negativo de anticorpos anti-AchR, anti-MuSK, anti-VGCC e anti-gangliosídeos. Realizado EMG com prova de estimulação repetitiva, compatível com disfunção da placa neuromuscular. Perante confirmação da hipótese diagnóstica, iniciada terapêutica com imunoglobulina e piridostigmina, com melhoria progressiva de défice motor. À data da alta clínica, manteve-se suspensão de lítio, com referência da doente a consulta de Psiquiatria e Neurologia. Desde alta clínica, estável do ponto de vista neurológico, contudo com descompensação de perturbação de humor de base, justificando internamento ao cuidado da Psiquiatria.

**Conclusão:** A avaliação de doentes com perturbação afetiva bipolar sob lítio pode requerer coordenação multidisciplinar entre Psiquiatria e Neurologia, sendo fundamental a procura ativa de sintomas compatíveis com disfunção de placa neuromuscular no acompanhamento destes doentes a longo prazo.

## EP-109 ENCEFALITE DE BICKERSTAFF E POSITIVIDADE PARA ANTICORPOS IGM ANTI-GM3

Maria Margarida Andrade<sup>1</sup>, Miguel Miranda<sup>1</sup>, Sandra Castro Sousa<sup>1</sup>, Fernando Pita<sup>1</sup>, Cátia Carmona<sup>1</sup>  
1-Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida.

Considerada uma variante da síndrome de Miller Fisher e do Guillain-Barré, a Encefalite de Bickerstaff caracteriza-se por alteração do estado de consciência e dos reflexos osteotendinosos (arreflexia ou hiperreflexia), oftalmoplegia e ataxia. Do ponto de vista laboratorial, 70% dos doentes apresentam anticorpos IgG anti-GQ1b positivos no sangue periférico. Pela gravidade do quadro clínico, preconiza-se geralmente terapêutica com imunoglobulina ou plasmaférese.

Apresentamos o caso clínico de um doente, género masculino, 85 anos, com antecedentes pessoais de AVC isquémico prévio de etiologia cardioembólica por fibrilhação auricular, hi-

pocoagulado neste contexto. Trazido ao Serviço de Urgência por sonolência, ptose bilateral e discurso disártrico. Ao exame neurológico inicial apresentava ptose bilateral simétrica sem alterações da oculomotricidade, pelo que foram realizados EMG com estimulação repetitiva e prova terapêutica com neostigmina que foram negativos. Imagiologicamente sem lesões de novo em TC e RM CE. Durante o internamento, evoluiu com flutuação de estado de consciência (sonolência e perturbação da atenção), mantendo ptose palpebral, agora associada a parésia bilateral do VI par craniano e reflexos cutâneo-plantares extensores bilateralmente. Perante evolução clínica foi considerada a hipótese diagnóstica de Encefalite de Bickerstaff. Do estudo complementar destacavam-se anticorpos IgM anti-GM3 séricos positivos, anticorpos anti-tiroideus, anti-MuSK e anti-AchR negativos e exame citoquímico do líquido sem alterações. Foi iniciada terapêutica com imunoglobulina, com boa evolução clínica. À data da alta clínica, vigil, sem parésia oculomotora e com marcha autónoma com recurso a andarilho.

Apesar de frequentemente associada a positividade para anticorpos IgG anti-GQ1b, a suspeita de Encefalite de Bickerstaff deve prevalecer mesmo na ausência destes anticorpos ou na presença de outros anticorpos antigangliosídeos (como o anti-GM3). Desta forma, perante suspeita clínica elevada, não deve ser protelada terapêutica com imunoglobulina ou plasmaférese.

## EP-110 NEURONOPATIA SENSITIVA ASSOCIADA LINFOMA DE HODGKIN E ANTICORPOS ANTI-ZIC4

Inês Carvalho<sup>1</sup>, Teresa Rodrigues<sup>2</sup>, André Jorge<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>, Maria Cunha<sup>2</sup>, Gustavo Santo<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

**Introdução:** As neuropatias sensitivas são um grupo raro de neuropatias periféricas; a etiologia é diversa e inclui síndromes paraneoplásicas. As síndromes neurológicas paraneoplásicas são raras em doentes com linfoma e os anticorpos antineuronais estão ausentes na maioria dos casos.

**Caso Clínico:** Mulher de 47 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, com quadro progressivo de parestesias e disestesias dos membros, alterações da motricidade fina e instabilidade da marcha com 4 meses de evolução. O exame neurológico revelou hipostesia nos 2/3 distais dos membros superiores e membros inferiores, alteração das sensibilidades proprioceptiva e vibratória nos membros inferiores, força muscular preservada e marcha com base alargada. Os estudos de condução nervosa eram compatíveis com polineuropatia axonal sensitiva generalizada. Foram identificados títulos elevados de anticorpos anti-Zic4 no soro. O estudo do líquido cefalorraquidiano demonstrou pleocitose (10 linfócitos/mm<sup>3</sup>), hiperproteínoorraquia (188 mg/dL) e títulos elevados de anticorpos anti-Zic4. A 18F-FDG-PET realizada no momento do diagnóstico não revelou alterações. A doente cumpriu 5 dias de metilprednisolona e imunoglobulina G endovenosa mensal, contudo os défices neurológicos progrediram com necessidade de aumento da frequência de administração desta última terapêutica. Cinco meses após o diagnóstico da neuropatia, uma adenopatia inguinal dolorosa motivou a realização de biópsia excisional que revelou Linfoma de Hodgkin (LH), variante esclerose nodular. Estudos adicionais demonstraram a presença de antígeno Zic-4 no gânglio excisado. Três meses após iniciar quimioterapia, a doente apresentou melhoria subjetiva da motricidade fina e equilíbrio da marcha. Os estudos de condução nervosa permaneceram inalterados.

**Conclusão:** Trata-se do primeiro caso a associar neuropatia sensitiva (fenótipo paraneoplásico de alto risco) com anticorpos anti-Zic-4 e LH com expressão comprovada de antígeno Zic4 pelo tumor. A neuropatia sensitiva pode ser a primeira manifestação de uma neoplasia, como o LH, diagnosticada meses ou anos após o início dos sintomas neurológicos, realçando a necessidade de vigilância a longo prazo.

## EP-111 ESTUDO MONOCÊNTRICO E RETROSPECTIVO DE UMA COORTE DE DOENTES COM O DIAGNÓSTICO DE MIOPATIA HEREDITÁRIA ORIUNDOS DE ÁFRICA SUBSARIANA

**Renato Oliveira<sup>1</sup>, Joana Coelho<sup>2</sup>, Filipa Dourado Sotero<sup>3</sup>, Teresa Moreno<sup>2</sup>, Miguel Oliveira Santos<sup>3</sup>**

1-Hospital da Luz Lisboa; 2-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A prevalência das miopatias hereditárias na África Subsariana é pouco conhecida. No entanto e face à precariedade social, assistencial e técnico-científica, estas são provavelmente subdiagnosticadas nesta região.

**Objetivo:** Caracterização clínico-laboratorial de um grupo de doentes africanos com diagnóstico de miopatia hereditária.

**Metodologia:** Estudo monocêntrico e retrospectivo de doentes com diagnóstico molecular de miopatia hereditária, oriundos de África Subsariana e seguidos regularmente num centro terciário de doenças neuromusculares entre janeiro de 2017 e agosto de 2021. Foram recolhidos e analisados dados clínicos (demografia e fenótipo), resultados de exames complementares de diagnóstico disponíveis (CK, EMG, RM de músculo e biópsia muscular) e estudo genético.

**Resultados:** Foram identificados 9 (n=5, 55,6% homens), com idade média de 35,6±19,3 anos (10-64). Quatro doentes eram de Cabo Verde, 2 de Angola, 2 de São Tomé e Príncipe e 1 da Guiné-Bissau. O início dos sintomas variou entre os 0-28 anos, com uma média de tempo até ao diagnóstico de 19,7±14,3 anos (0-45). Sete doentes (77,8%) tinham história familiar positiva, sendo que 2 doentes deste grupo eram irmãos. Três doentes (33,3%) apresentavam história familiar de consanguinidade. A maioria dos doentes apresentava marcada morbidade - 5 (55,6%) com perda de marcha autónoma e 5 (55,6%) com necessidade de ventilação não-invasiva noturna. Todos os doentes tiveram o diagnóstico de distrofia muscular (n= 2, distrofia muscular de Duchenne, n=2, miopatia de Bethlem; n=2, distrofia de Emery-Dreifuss; LGMDR1, n=1; LGMDR2, n=1 e distrofia miotónica tipo 1, n=1). Dos resultados moleculares obtidos há a destacar a identificação de 3 mutações não previamente descritas (33,3%).

**Conclusão:** Apesar do número reduzido de doentes incluídos, as miopatias hereditárias identificadas nesta coorte são as igualmente dominantes no mundo ocidental. São necessários estudos para melhor compreender a diversidade epidemiológica e genética das doenças do músculo nestes países africanos.

## EP-112 DISFUNÇÃO TIROIDEIA EM DOENTES PORTUGUESES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

**Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Marta Gromicho<sup>2</sup>, Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>, Susana Pinto<sup>2</sup>, Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** Para além de poder mimetizar a esclerose lateral amiotrófica (ELA), a disfunção tiroideia foi proposta no passado como um dos seus mecanismos etiopatogénicos. Poucos estudos, com pequenas amostras de doentes, não confirmaram esta associação, tendo sido sugerido, pelo contrário, uma menor prevalência de disfunção tiroideia nos doentes com ELA.

**Objetivos:** Investigar a prevalência da disfunção tiroideia nos doentes com ELA.

**Metodologia:** Efetuámos um estudo caso-controlo, em que foram prospectivamente incluídos doentes com ELA seguidos no nosso centro, e comparados com controlos. Estes últimos eram portadores de outras doenças neurológicas que mimetizam a ELA, não devidas à patologia tiroideia. Os doentes foram recrutados de 2015 a 2020. A disfunção tiroideia (hipotireoidismo/hipertireoidismo) foi definida pelo registo de medicação crónica para este efeito, prescrita por um endocrinologista. Calculámos o *odds ratio* (OR) com um intervalo de confiança (IC) de 95% para comparar os grupos.

**Resultados:** Foram incluídos 579 doentes com ELA e 415 controlos, ajustados para a idade e género. O hipotireoidismo foi mais prevalente do que o hipertireoidismo nos doentes com ELA (5,0% versus 0,34%) e nos controlos (8,67% versus 1,20%). As mulheres tiveram maior probabilidade de ter hipotireoidismo, nos grupos de ELA (OR= 9,38; IC 95% 3,22-27,31) e controlo (OR= 4,54; IC 95% 2,02-10,22), respetivamente. O hipotireoidismo (OR= 0,56; IC 95% 0,34- 0,92), hipertireoidismo (OR= 0,28; IC 95% 0,06- 1,47) e disfunção tiroideia no global (OR= 0,54; IC 95% 0,33-0,89) foram menos prevalentes nos doentes com ELA do que nos controlos.

**Conclusão:** O nosso estudo indica que a disfunção tiroideia não é um fator de risco para ELA. Curiosamente, enquanto a prevalência de hipotireoidismo nos nossos doentes com ELA foi similar ao descrito para a população portuguesa, esta foi superior no grupo de controlo. Tal justifica-se pela significativa prevalência de doenças autoimunes (como a miastenia gravis) neste último grupo.

## EP-113 TRATAMENTO DA MIASTENIA GRAVIS GENERALIZADA REFRACTÁRIA COM RITUXIMAB EM DOENTES DE INÍCIO TARDIO

**Beatriz Nunes Vicente<sup>1</sup>, Miguel Schon<sup>1</sup>, Isabel Conceição<sup>1,2</sup>, Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.

**Introdução:** A miastenia gravis (MG) é considerada refratária em 20% dos casos. O rituximab tem sido utilizado "off label" nos casos refratários, em particular nos doentes jovens, com anticorpos anti-MuSK. A eficácia e segurança da utilização de

rituximab nos doentes com MG de início tardio e com anticorpos anti-AChR é ainda desconhecida.

**Objetivos:** Descrever e analisar a eficácia e segurança do rituximab no tratamento de doentes com MG generalizada e refratária de início tardio.

**Métodos:** Estudo monocêntrico, retrospectivo e transversal de doentes com o diagnóstico de MG generalizada refratária com anticorpos anti-AChR no soro, de início tardio, entre janeiro de 2012 e agosto de 2021. Foram avaliados os perfis demográfico e clínico e a resposta ao tratamento com rituximab através da escala *Miasthenia gravis Foundation of America* (MGFA).

**Resultados:** Foram incluídos 4 doentes (3 homens; idade média de 62,5±4,7 anos). A idade média de início de sintomas foi de 57,3 ± 4,6 (51-63). Todos apresentavam sintomas bulbares e axiais. A TC torácica revelou patologia tímica em 2 doentes (50%), tendo sido ambos timectomizados. A duração média da doença foi de 4,75±2,86 anos (1-8). A escala de MGFA pré-tratamento era de IIIA a IVB, e após uma média de 134 semanas (4-354) de tratamento verificou-se uma melhoria clínica sustentada, com MGFA de I a IIIB. Como provável complicação associada há a destacar um doente com uma pneumocistose, 4 semanas após início de terapêutica.

**Conclusão:** O tratamento com rituximab parece ser eficaz nas formas tardias e refratárias de MG generalizada com anticorpos anti-AChR. No entanto, há que considerar os potenciais riscos inerentes à imunossupressão crónica em doentes mais velhos. São necessários estudos adicionais para avaliar a eficácia e segurança do rituximab no tratamento de doentes miasténicos nesta faixa etária.

## EP-114 TETRAPARESIA ASSIMÉTRICA PROGRESSIVA DOLOROSA – MONONEUROPATIA MÚLTIPLA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DA GRANULOMATOSE EOSINOFÍLICA COM POLANGÉITE (SÍNDROME DE CHURG-STRAUSS)

Gonçalo V. Bonifácio<sup>1</sup>, Alexandre Aldomiro<sup>1</sup>, Janice Alves<sup>1</sup>, Rita Miguel<sup>1</sup>, Cristina Semedo<sup>1</sup>, André Militão<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal.

A mononeuropatia múltipla é uma neuropatia periférica frequentemente dolorosa, assimétrica, com envolvimento sequencial dos nervos afetados. Os estudos de condução nervosa mostram habitualmente lesão axonal nos territórios afetados e a eletromiografia confirma o envolvimento segmentar. Habitualmente surge em contexto de doenças infecciosas, reumatológicas ou hematológicas, diabetes, amiloidose ou sarcoidose.

Apresentamos o caso de uma mulher de 67 anos com antecedentes de asma, que inicia queixas de dor na cintura escapular e nos membros superiores, difusa, tipo pressão, que não cedia a analgesia. Nas duas semanas seguintes desenvolveu parestesia flácida do membro superior esquerdo e dos membros inferiores, com incapacidade para a marcha e dor intensa, motivos pelos quais recorreu ao serviço de urgência. Objetivou-se febre, taquicardia, tetraparesia com envolvimento segmentar e assimétrico, e reflexos aquilianos, patelar direito, bicipital esquerdo e radial esquerdo abolidos. Na TC-CE observaram-se pólipos nasais e a punção lombar não revelou alterações. O estudo de condução nervosa mostrou lesão axonal com envolvimento segmentar e o eletromiograma mostrou padrão neuropático recente nos músculos afetados, suportando o diagnóstico de mononeuropatia múltipla. Da avaliação laboratorial salienta-se leucocitose com

neutrofilia e eosinofilia, PCR e velocidade de sedimentação elevadas, assim como anticorpos p-ANCA positivos. A doente iniciou metilprednisolona EV 1 g/dia durante 5 dias, ficando depois sob prednisolona oral 1 mg/kg/dia. Necessitou de terapêutica com gabapentina e tramadol para controlo da dor neuropática.

A granulomatose eosinofílica com polangeíte (síndrome de Churg-Strauss) apresenta-se habitualmente com asma e eosinofilia flutuante, que progridem para invasão eosinofílica dos órgãos-alvo. A presença de pólipos nasais e anticorpos p-ANCA são frequentes nesta vasculite. A manifestação neurológica mais frequente é a neuropatia periférica, em padrão de mononeuropatia múltipla. Neste caso, a eosinofilia e o correto diagnóstico neurológico sindromático, associados à ausência de fator infeccioso ou metabólico precipitante, levaram ao diagnóstico adequado desta síndrome, especialmente rara nesta faixa etária.

## EP-115 À PROCURA DE PISTAS DIAGNÓSTICAS: GANGLIONEUROPATIAS SENSITIVAS

Diana Valente<sup>1</sup>, Catarina Félix<sup>1,2</sup>, João Raposo<sup>1</sup>, Carlos Basílio<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Hospital de Faro; 2-Departamento de Ciências Biomédicas e Medicina, Universidade do Algarve.

**Introdução:** As ganglioneuropatias sensitivas representam um tipo raro de neuropatia periférica distintivas por afetarem os gânglios sensitivos dorsais. Associam-se a síndromes paraneoplásicas, doenças imunomediadas, infeções, agentes citotóxicos e hipervitaminoses. Apresentam-se com ataxia da marcha, movimentos pseudoatetósicos e dor neuropática. Do ponto de vista neurofisiológico, caracterizam-se por alterações não dependentes do comprimento, com diminuição global das amplitudes dos potenciais de ação sensitivos.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma doente de 81 anos, com quadro clínico, iniciado há 5 anos, com algum grau de flutuação, caracterizado por disfagia para líquidos associado a descrição de intolerância ao esforço com padrão inespecífico, levando à realização de vários eletromiogramas com estimulação nervosa repetitiva e estudo fibra única, pesquisa de anticorpos relacionados com *Miasthenia Gravis*, biopsia muscular e teste genético para distrofia muscular óculo-faríngea, todos sem alterações. Acabou por perder o seguimento em consulta de neurologia. Progressivamente desenvolve dificuldades na locomoção por marcado desequilíbrio e fenómenos disestésicos. Foi novamente referenciada a consulta no início de 2021; apresentava ataxia sensitiva exuberante, movimentos pseudoatetósicos de ambas as mãos, fenómenos disestésicos dolorosos generalizados e disfagia para líquidos. Realizou novo EMG, que revelou abolição de todos os potenciais sensitivos, compatível com o diagnóstico de ganglioneuropatia/neuronopatia. Foi realizada investigação de etiologia relacionada com infeção, carencia vitamínica/hipervitaminose, paraneoplásica/auto-imune, destacando-se apenas a identificação de anticorpo anti GAD65 no soro/LCR. A doente realizou ciclos de imunoglobulina, com melhoria das disestesias, mas manutenção da ataxia e disfagia.

**Conclusão:** Este caso ilustra a necessidade de aumentar o nível de alerta para o diagnóstico de ganglioneuropatias. A sua rápida identificação é fundamental pois pode levar à deteção precoce de uma doença neoplásica/autoimune subjacente e aumenta a taxa de sucesso da terapêutica, embora a eficácia seja modesta. Os estudos eletromiográficos são essenciais para o diagnóstico. É necessário explorar tratamentos que possam travar e, principalmente, reverter os danos.

## EP-116 SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ PÓS-IMUNIZAÇÃO PASSIVA CONTRA O VÍRUS SARS-COV-2

Sofia Grenho Rodrigues<sup>1</sup>, Renato Oliveira<sup>1</sup>, Miguel Oliveira Santos<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz de Lisboa; 2-1 – Departamento de Neurologia, Hospital da Luz Lisboa, Lisboa, Portugal. 2 – Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal. 3 – Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma poliradiculoneuropatia aguda imunomediada, na maioria das vezes precedida por um quadro infeccioso, embora estejam descritos casos pós- imunização. Descrevem-se dois doentes com SGB nos quais o único fator precedente identificado foi a imunização passiva contra o vírus SARS-CoV-2.

**Caso Clínico:** Reporta-se o caso de dois homens, de 69 e 63 anos, que recorreram ao serviço de urgência por quadro de paraparesia flácida arreflexica ascendente progressiva e parestesias dos membros inferiores, respetivamente, com cerca de uma semana de evolução. Em ambos os casos não havia história infecciosa prévia. Ambos tinham recebido a segunda dose da vacina para o vírus SARS-CoV-2 (J&J/Janssen® e Astrazeneca®, respetivamente) cerca de duas semanas antes. O estudo citológico do LCR mostrou franca dissociação albuminocitológica no primeiro caso e discreta no segundo. O estudo electromiográfico foi compatível com o diagnóstico clínico de SGB (forma desmielinizante). Foi iniciado tratamento com imunoglobulina endovenosa 0,4 Kg/dia durante 5 dias com estabilidade do quadro neurológico. A reavaliação clínica 1 mês depois mostrou melhoria clínica.

**Conclusão:** A SGB constitui uma doença neuromuscular aguda na qual o mimetismo molecular leva ao atingimento e compromisso das raízes nervosas e nervos periféricos. Apesar da grande maioria dos casos ocorrer após intercorrências infecciosas, nomeadamente infeções gastrointestinais, numa pequena percentagem de doentes, pode desenvolver-se após imunizações, tendo já sido descritos casos pós-vacina meningocócica, poliovírus, influenza e contra a raiva. Destacou-se estes dois casos nos quais a vacinação contra o vírus SARS-CoV-2 pareceu constituir o fator precipitante do SGB.

## EP-117 UM CASO DE MIASTENIA GRAVIS PÓS COVID-19

Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** A COVID-19 traduz-se numa variedade de sintomas em virtude dos múltiplos sistemas afetados sendo a complicação neurológica frequente. A fisiopatologia não se encontra perfeitamente esclarecida. Teoriza-se que a infeção SARS-CoV-2 possa desencadear uma resposta inflamatória sistémica cuja expressão desregulada culmine no desenvolvimento de doenças imunomediadas de que a Miastenia Gravis (MG) é exemplo.

**Caso:** Homem, 57 anos, sem antecedentes médicos de relevo. Em janeiro de 2021 é admitido a internamento hospitalar por COVID-19, doença moderada, com pneumonia bilateral (atingimento de 30%-40% do parênquima pulmonar) e insufici-

ência respiratória tipo 1 a D10 de infeção. Cumpriu terapêutica com oxigenoterapia e dexametasona – durante 10 dias. Durante o internamento, manifestou queixas de dispneia para pequenos esforços, dificuldade em terminar frases e astenia que manteve à data de alta, ainda que melhorado. Teve alta com corticoterapia por pneumonia criptogénica organizada (COP) (prednisolona 20mg). Após a sua suspensão, descreve franco agravamento da sintomatologia prévia, com destaque para dispneia para médios esforços, apesar da franca melhoria radiológica da COP, e fadiga muscular exacerbada pelos tratamentos de fisioterapia. Observado em consulta de Neurologia 3 meses depois, na qual reporta disфонia, dispneia e fraqueza muscular generalizada, agravados com o esforço e vespertinos. O exame neurológico não mostrou alterações exceto prova de fadigabilidade positiva. A eletromiografia revelou disfunção da junção neuromuscular pós-sináptica. O doseamento dos anticorpos anti-acetilcolina e anti-MuSK foi negativo. O doente foi tratado com corticoterapia, uma vez que existiu intolerabilidade a doses crescentes de piridostigmina, com franca melhoria clínica.

**Conclusão:** Existe evidência crescente de patologia neurológica auto-imune de novo na síndrome pós-COVID19. Este é um dos poucos casos descritos de MG pós-infeção SARS-CoV-2. A sua consideração é imperativa, tendo em conta que os sintomas mais frequentemente reportados no long COVID são fadiga e intolerância ao esforço podendo de facto traduzir patologia neurológica não estratificada.

## EP-118 BIPARÉSIA FACIAL COM PARESTESIAS PERIORAIS E PERINEAIS – APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE UMA VARIANTE RARA DA SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

Alice Avanzo<sup>1</sup>, Tiago Lorga<sup>2</sup>, André Caetano<sup>1</sup>, Luís Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia - Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurorradiologia - Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

**Introdução:** A bipolarésia facial com parestesias (BFP) é uma variante rara da síndrome de Guillain-Barré (SGB) caracterizada por parésia facial periférica sequencial bilateral rapidamente progressiva tipicamente sem disfunção de outros nervos cranianos, ataxia ou parésia apendicular, embora a maioria dos doentes apresente acroparestesias e hipo/arreflexia. Os estudos neurofisiológicos revelam uma polineuropatia desmielinizante, e alguns casos apresentam positividade para anticorpos IgM anti-GM2.

**Caso Clínico:** Apresentamos um homem de 33 anos com um quadro de instalação progressiva de parestesias nos primeiros três dedos das duas mãos, seguidos oito dias depois por parestesias da língua, lábios e região perioral. Ao nono dia de sintomas o doente notou assimetria facial com fraqueza facial à direita. Ao décimo primeiro dia de sintomas apresentava fraqueza facial bilateral e ao décimo-quinto dia referia parestesias da região perineal e disgeusia. À nossa avaliação destacavam-se: bipolarésia facial periférica incompleta e hiporeflexia generalizada, sem alterações sensitivas valorizáveis. Existia história de síndrome gripal cerca de um mês antes do início dos sintomas. O estudo do líquor apresentava dissociação albuminocitológica e o estudo de condução nervosa mostrava uma polineuropatia desmielinizante com atraso das respostas R1 e R2 do reflexo de pestanejo. Havia positividade dos anticorpos IgM anti-GM2. O estudo por ressonância magnética mostrava captação anómala de contraste nos nervos faciais, foramen oval e marcada captação e espessamento das raízes da cauda equina. Foi feito o diagnóstico de BFP e iniciou curso de imunoglobulina intrave-



nosa humana com boa resposta clínica.

**Conclusão:** Embora na descrição original desta variante só exista referência a acroparestesias, recentemente foram relatados casos de BFP com parestesias noutras áreas anatómicas. Neste caso a distribuição atípica das parestesias (periorais e perineais) reflete os achados imagiológicos e neurofisiológicos. Pretendemos assim chamar a atenção para a possibilidade de que as parestesias na BFP possam envolver outros territórios para além dos membros.

## EP-119 SÍNDROME MIASTÉNICA CONGÉNITA CAUSADA POR NOVA MUTAÇÃO NO GENE COLQ DIAGNOSTICADA NA SEXTA DÉCADA DE VIDA

Sofia Delgado<sup>1</sup>, Simão Cruz<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca.

**Introdução:** As síndromes miasténicas congénitas (SMC) resultam de mutações genéticas em proteínas da junção neuromuscular e manifestam-se essencialmente com fraqueza muscular, tipicamente desde o nascimento ou infância. O principal diagnóstico diferencial são habitualmente as miopatias hereditárias porque, ao contrário do que sucede na miastenia gravis, nas SMC a fatigabilidade clínica é frequentemente subtil.

**Caso Clínico:** Sexo masculino, 56 anos. Consanguinidade parental. Atraso do desenvolvimento motor e dificuldades nas actividades físicas desde a infância precoce. Vários internamentos na idade adulta por insuficiência respiratória grave. Sob ventilação não invasiva nocturna desde os 45 anos.

Na primeira consulta de Neurologia aos 53 anos observava-se escoliose grave, coluna rígida, hipotonia e hiperlaxidão dos membros, fraqueza muscular generalizada de predomínio axial e das cinturas.

Electromiograma inicial (sem estimulação nervosa repetitiva [ENR]) com alterações miopáticas. Suspeita inicial de miopatia congénita por deficiência de selenoproteína-1, mas TC dos membros inferiores sem alterações e sequenciação do gene negativa.

Reavaliou-se então o fenótipo e considerou-se a hipótese de SMC. Repetiu-se o electromiograma com ENR que revelou decremento patológico (>15%) em todos os nervos/músculos estudados. Adicionalmente, identificou-se a ocorrência de uma dupla resposta motora desencadeada por um estímulo eléctrico único, quer no nervo cubital quer no mediano.

Considerando as características clínicas e neurofisiológicas colocou-se a hipótese diagnóstica de SMC por défice de acetilcolinesterase e foi iniciada terapêutica com salbutamol oral com benefício clínico evidente.

Um painel de genes identificou uma nova mutação [c.600G>A p.(Lys200=)] em homozigotia no gene COLQ, cuja análise bioinformática sugeriu patogenicidade por alteração do *splicing*.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de SMC por défice de acetilcolinesterase causado por uma nova mutação no gene COLQ. Este caso ilustra a importância de incluir a ENR na investigação diagnóstica inicial de fenótipos suspeitos de doença muscular, mesmo na ausência de fatigabilidade clínica evidente e particularmente quando têm início em idade precoce.

## EP-120 SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ APÓS VACINAÇÃO COVID 19

André Aires Fernandes<sup>1</sup>, Maria João Pinto<sup>1,2</sup>, Rafaela Sá Costa<sup>1,2</sup>, David Reis<sup>3</sup>, Mafalda Seabra<sup>1,2</sup>, Rui Araújo<sup>1,2</sup>, Madelena Pinto<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>, Luís Braz<sup>1,2</sup>, Helena Rocha<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** A síndrome de Guillain-Barré (SGB) tem envolvidos mecanismos imunológicos na sua etiopatogenia. Várias vacinas foram implicadas como desencadeantes, mas sem evidência de risco acrescido. Apresentamos três casos de SGB em doentes pós vacina de mRNA contra o SARS-CoV-2.

**Casos Clínicos:** Mulher, 51 anos, com antecedentes de alcoolismo e diabetes *mellitus* tipo 2, iniciou quadro de ataxia, défice motor e queixas algícas nos membros inferiores (MI) 2 semanas após a primeira dose da vacina Comirnaty®. À admissão, apresentava nistagmo gaze evoked, paraparésia proximal (grau 4/5) e arreflexia osteotendinosa nos MI. EMG foi consistente com polineuropatia motora axonal aguda e estudo de LCR mostrou dissociação albuminocitológica (DAC). Assumido o diagnóstico de SGB, foi tratada com Imunoglobulinas endovenosas 5 dias (IgIV), com melhoria da paraparésia (G4+/5).

Mulher de 66 anos, hipertensa. Quatro semanas após a segunda dose da vacina Comirnaty®, apresentou ataxia da marcha, paraparésia de predomínio distal (grau 4/5) e arreflexia osteotendinosa dos MI, hipostesia algíca em meia pelo joelho bilateralmente. O EMG revelou alterações sugestivas de polineuropatia desmielinizante motora aguda e o estudo de LCR apresentava DAC. Assumido o diagnóstico de SGB, cumpriu 5 dias de IgIV, com melhoria ligeira do défice motor (dorsiflexão G4+/5 bilateralmente).

Mulher, 73 anos, hipertensa, desenvolveu, quatro dias após segunda dose da vacina Comirnaty®, tetraparésia ascendente assimétrica (G2/5, predomínio esquerdo), arreflexia osteotendinosa generalizada e alodinia. Estudo de LCR apresentava DAC. O EMG evidenciou polineuropatia axonal motora aguda, com eventual bloqueio nodal, enquadrável em SGB. Foi tratada com 5 dias de IgIV, com melhora ligeira do grau de tetraparésia (G3/5).

**Conclusão:** Perante a vacinação de milhões de pessoas, é expectável o aparecimento de casos de SGB após a mesma. São necessários estudos de base populacional para averiguar se existe um real aumento da incidência de SGB com estas vacinas e qual o nexo de causalidade.

## EP-121 VARIABILIDADE FENOTÍPICA DA MUTAÇÃO *HINT1* NAS NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS

Joana Vítor<sup>1</sup>, Joana Moniz Dionísio<sup>2</sup>, Catarina Campos<sup>3</sup>, Isabel Conceição<sup>3</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo; 2-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Centro Hospital Universitário Lisboa Norte.

**Introdução:** As neuropatias periféricas hereditárias constituem um grupo de doenças clínicas e geneticamente heterogêneas. As mutações no gene da *histidine triad nucleotide-binding protein 1 (HINT1)* em homozigotia podem causar CMT2, SMA distal, mas também neuropatia axonal autossómica recessiva com neuromiotonia, contudo alguns estudos mostram que a neuromiotonia pode estar ausente (20%-30%) ou ser subdiagnosticada.

**Caso Clínico:** Mulher, 38 anos, com história familiar de avó paterna com deformidade dos pés não especificada, inicia aos 7 anos de idade dificuldade progressiva da marcha, associada a deformidade dos pés com subsequente fraqueza muscular de predomínio distal, com progressão para os membros superiores. Ao exame neurológico apresenta: marcada deformidade das mãos com desvio cubital, atrofia dos interósseos e dedos em martelo; atrofia distal dos membros inferiores, pé boto bilateral (múltiplas correções cirúrgicas). Na avaliação da força muscular apresenta tetraparésia de predomínio distal, sem alterações da sensibilidade. Reflexos miotáticos abolidos nos membros superiores, mas preservados nos membros inferiores.

Da investigação clínica destaca-se a avaliação neurofisiológica por electromiografia com velocidades de condução, que identificou diminuição da amplitude das respostas motoras com potenciais sensitivos e velocidades de condução preservadas; traçado eletromiográfico neurogénico crónico, sem miotonia, com marcada perda de unidades motoras de predomínio distal de acordo com neuropatia axonal motora versus neuromiotonia motora (CMT Tipo II vs SMA distal). O estudo molecular excluiu CMT Tipo II e SMA distal. Estudos moleculares posteriores identificaram uma mutação em homozigotia no gene *HINT1*: c.110C>G, p.Arg37Pro. Trata-se do alelo mais frequentemente mutado em várias séries europeias.

**Conclusão:** Apresenta-se um caso clínico de difícil diagnóstico etiológico, quer pela grande sobreposição fenotípica com outras entidades, quer pela enorme heterogeneidade genética que se lhes associa. O gene *HINT1* deve ser sequenciado nas neuropatias axonais autossómicas recessivas. Este caso ilustra as limitações da classificação tradicional de neuropatias e reforça a importância de testes genéticos alargados.

## EP-122 NEUROPATIA PERIFÉRICA ASSOCIADA A COVID-19: UMA SÉRIE DE CASOS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

António Costa<sup>1</sup>, Raquel Samões<sup>1</sup>, Márcio Cardoso<sup>2</sup>, Vanessa Oliveira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto;  
2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

Tem sido crescente o conhecimento do atingimento neurológico associado à COVID-19. Em particular, o envolvimento do sistema nervoso periférico (SNP) foi também reportado. Pensa-se que a etiologia seja directamente relacionada com a infecção, por mecanismos imunomediados pós-infecciosos ou outras causas secundárias. Reportamos 5 casos de neuropatia periférica após COVID-19.

Mulher, 48 anos, COVID-19 grave, após internamento prolongado iniciou quadro de disestesia do antebraço e défice na preensão palmar, bilateralmente. Recuperou gradualmente, mantendo aos 4 meses défice na flexão dos dedos (excepto polegar) e abdução dos dedos (excepto quinto e polegar), e hipostesia do bordo dorso-cubital do antebraço, unilateral. A electromiografia (EMG) mostrou compromisso do nervo cubital bilateralmente (perda axonal no cotovelo).

Mulher, 25 anos, COVID-19 ligeira, durante a infecção iniciou um quadro de disestesias em território do nervo cutâneo lateral superior do braço esquerdo, com hipostesia e hiperalgesia ao exame. EMG sem alterações.

Homem, 64 anos, COVID-19 ligeira, durante a recuperação com quadro de défice na dorsiflexão do tornozelo esquerdo e extensão dos dedos, sugestiva de neuropatia do nervo peroneal. Resolução aos 2 meses (sem EMG).

Homem de 62 anos e mulher de 70 anos, COVID-19 ligeira,

défices aos 11 e 31 dias após início da doença respiratória, respectivamente. No primeiro caso apresentou disestesia e défice motor com progressão ascendente, com tetraparésia arreflexica e hipostesia dos 4 membros após 1 semana. No segundo, quadro de disestesia e dificuldade da marcha, com tetraplegia arreflexica, disfunção ventilatória, bulbar e autonómica aos 7 dias de evolução. Em ambos foi assumido o diagnóstico de Síndrome de Guillain-Barré (EMG com dados compatíveis com AIDP). Foram tratados com ciclo de imunoglobulinas; no segundo caso foi necessário posterior ciclo de plasmaférese.

Apesar de ser pouco frequente o envolvimento do SNP pela COVID-19, apresentamos 5 casos de mononeuropatia múltipla coincidentes com esta infecção, admitindo-se diferentes mecanismos patofisiológicos.

## EP-123 ATROFIA FOCAL ASSIMÉTRICA DO TRICÍPITE BRAQUIAL COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE MIASTENIA GRAVIS

Filipa Dourado Sotero<sup>1</sup>, Isabel Castro<sup>1</sup>

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

**Introdução:** Apesar do envolvimento comum do trícipite braquial na MG, o seu envolvimento focal ou predominante é raro, existindo apenas escassos casos reportados na literatura, nomeadamente em doentes afro-americanos.

**Caso Clínico:** Homem, 48 anos, natural de Inglaterra, praticante de culturismo e com uso de esteróides anabolizantes no passado.

Observado por falta de força e perda de massa muscular nos membros superiores com 2 anos de evolução. Referia falta de força na extensão do braço que agravava após exercício físico no ginásio. Nos últimos 3 meses, o doente descrevia falta de força muscular proximal dos membros inferiores com agravamento com o esforço. Relatava ainda 3 episódios prévios de visão dupla binocular flutuante.

Ao exame neurológico apresentava atrofia do trícipite braquial bilateral, mais evidente à direita, com força muscular na extensão do braço grau 4/3 e flexão da coxa 5/5, fatigável para 3/2 e 4/4, respetivamente.

A estimulação repetitiva documentou acentuado defeito da transmissão neuromuscular, de acordo com o diagnóstico clínico de MG. A pesquisa de anticorpos anti-AChR, anti-MuSK e anti-LRP4 no soro foi negativa. A TC torácica também não apresentou alterações. Foi iniciada terapêutica com piridostigmina 60mg 4id e prednisolona 20mg id, e posteriormente, azatioprina 50mg até 3id. Constatou-se melhoria clínica ao fim de 1 mês de tratamento com força muscular grau 5 em todos os segmentos, mesmo após manobras de fatigabilidade. A estimulação repetitiva ao fim de 2 meses revelou franca melhoria dos parâmetros neurofisiológicos.

**Conclusão:** A atrofia focal tricípital deve ser considerada como forma rara de apresentação de MG. A menor densidade de receptores de acetilcolina na junção neuromuscular do trícipite braquial pode explicar o seu frequente atingimento na MG. Destaca-se a necessidade de conhecer este fenótipo, no sentido de abreviar o tempo até diagnóstico e consequentemente até ao tratamento.

## EP-124 UMA FORMA DE DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH MENOS GRAVE NUMA FAMÍLIA DO BANGLADESH PORTADORA DE UMA VARIANTE HOMOZIGÓTICA NO GENE GDA1P

Catarina Correia Rodrigues<sup>1</sup>, Miguel Santos Oliveira<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** As mutações patogénicas do gene *GDPA1* podem raramente ser causa da doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT). O quadro clínico é caracterizado por uma grave polineuropatia sensitivo-motora com perda de marcha na segunda ou terceira década de vida. Apresentam-se dois irmãos do Bangladesh portadores de uma variante homozigótica no gene *GDPA1* com um fenótipo incomum.

**Caso Clínico:** Homem de 38 anos, natural do Bangladesh, com diminuição progressiva da força muscular distal dos membros inferiores desde os 6 anos. Pelos 30 anos, iniciou diminuição gradual da força muscular distal dos membros superiores. É o terceiro filho de pais consanguíneos. O seu irmão mais velho (39 anos) apresentava um fenótipo semelhante. Ao exame neurológico apresentava anestesia algica, tátil e vibratória assim como erros posturais no 1.º dedo dos pés; hipoestesia algica, tátil e vibratória abaixo dos joelhos; e hipoestesia algica e tátil nos dedos das mãos. Os músculos do compartimento anterior e posterior das pernas, tal como os intrínsecos dos pés, estavam marcadamente atrofiados, sem fasciculações. A força muscular era 4/5 nos músculos intrínsecos das mãos, flexores e extensores dos dedos e mãos; 0/5 nos dorsiflexores e flexores plantares. Os reflexos miotáticos estavam abolidos. A marcha apresentava um acentuado *steppage* bilateral. O estudo das velocidades de condução identificou uma grave polineuropatia sensitivo-motora axonal. O estudo molecular por sequenciação de nova geração de um painel (19 genes associados a CMT2) revelou uma mutação patogénica c.844C T (p.Arg282Cys) em homozigotia no exão 6 do gene *GDAP1*, estabelecendo o diagnóstico de AR-CMT2K. O estudo molecular do irmão revelou a mesma mutação patogénica.

**Conclusão:** As mutações do gene *GDAP1* apresentam um fenótipo caracteristicamente grave, sobretudo nas formas recessivas, com perda de marcha expectável no início da idade adulta.

Contudo, a família descrita apresentou um fenótipo atípico mais “benigno”, representativo de um curso de doença mais indolente.

## EP-125 NEUROMIOTONIA PALPEBRAL EM DOENTE COM MIASTENIA GRAVIS

Rita Pinheiro<sup>1</sup>, José Costa<sup>2</sup>, Ângela Abreu<sup>1</sup>, Simão Cruz<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Instituto Português de Oncologia de Lisboa.

**Introdução:** A neuromiotonia faz parte de um espectro de síndromes de hiperexcitabilidade do nervo periférico e caracteriza-se por atividade muscular contínua e espontânea, que pode manifestar-se sob a forma de mioquímias, fasciculações, câibras e pseudomiotonia. Tem habitualmente uma etiologia adquirida, sendo a associação com doenças autoimunes e concretamente com a Miastenia Gravis particularmente típica.

**Caso Clínico:** Mulher de 59 anos, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial, fibrilhação auricular, glaucoma e

coriorretinopatia, iniciou em 2018 diplopia e ptose flutuantes. Neste contexto, foi realizado o diagnóstico de Miastenia Gravis ocular com anticorpos anti-AChR positivos. Foi excluído timoma. Em Outubro de 2019 desenvolveu fraqueza muscular generalizada e foi internada para estabilização através do tratamento com imunoglobulina humana. Durante o internamento, a doente referiu que, por vezes, apresentava contrações involuntárias da pálpebra direita e dificuldade em realizar abertura ocular rápida e completa, particularmente após um encerramento ocular vigoroso. Ao exame neurológico apresentava miotonia do orbicular do olho bilateralmente, mais evidente à direita e com fenómeno de “warm-up”. Realizou EMG, que apesar de não detetar descargas miotónicas ou neuromiotónicas, identificou fasciculações e alterações eletrofisiológicas traduzindo mioquímias. Para completar a investigação, foram pesquisados os anticorpos anti-VGKC, que se revelaram positivos. Iniciou carbamazepina com remissão sustentada dos sintomas.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de neuromiotonia palpebral numa doente com Miastenia Gravis sem timoma. Pretendemos com este caso evidenciar a importância de reconhecer os sintomas subtis desta síndrome, porque implicam a necessidade de um tratamento farmacológico dirigido. A coexistência com a Miastenia Gravis pode representar um desafio acrescido para o diagnóstico, sobretudo pela necessidade de estabelecer a distinção relativamente à ptose palpebral miasténica.

## EP-126 VÍRUS VARICELA-ZOSTER E DIABETES MELLITUS: DUAS CAUSAS INCOMUNS DE RADICULOPLEXOPATIA CERVICAL

Rita Cagigal<sup>1</sup>, José Augusto Ribeiro<sup>1</sup>, Bruno Moreira<sup>2</sup>, Amélia Mendes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Unilabs Portugal.

**Introdução:** O herpes zoster caracteriza-se por lesões cutâneas vesiculares dolorosas em dermatómos e ocorre devido à reativação do vírus varicela-zoster (VZV) latente no gânglio da raiz dorsal. Embora afete predominantemente os nervos sensitivos, pode pontualmente propagar-se para as raízes motoras e, mais raramente, para o plexo braquial, causando radiculoplexopatia braquial. A neuropatia diabética apresenta subtipos de natureza inflamatória como as neuropatias radiculoplexóticas: lombossagrada, cervical e radiculoneuropatia torácica.

Apresentamos um caso clínico encefalite associada a uma radiculoplexopatia braquial numa diabética com evidência de infeção recente por VZV.

**Caso Clínico:** Senhora de 75 anos recorreu ao SU por prostração e períodos de confusão com uma semana de evolução, associados a cefaleia, cervicalgia e omalgia esquerda intensas. Apresentava-se lentificada, com monoparesia braquial esquerda arreflexica. As erupções vesiculares concentravam-se nos dermatómos C5 e C6.

Serologias de VZV positivas (IgG e IgM). LCR: pleocitose e hiperproteinorráquia marcadas; DNA do VZV positivo. EMG: perda axonal em músculos dos miótomos C5 a C7 e ausência do potencial sensitivo do nervo cutâneo antebraquial lateral esquerdo, achados que podem imputar-se a lesão axonal das raízes C5 a C7 e dos troncos superior e médio à esquerda. RM do plexo braquial esquerdo: alterações inflamatórias com expansão das raízes C5 e C6 esquerdas, prolongando-se distalmente ao tronco superior; associava-se edema e atrofia dos músculos subescapular e supra e infraespinhoso, por fenómenos de desneruação.

A doente foi tratada com aciclovir endovenoso durante 14 dias e prednisolona oral, porém, sem melhoria funcional da paresia à alta.

**Conclusão:** Este caso clínico ilustra a relevância da infeção pelo VVZ como causa de complicações neurológicas raras, como a radiculoplexopatia cervical. Esta patologia e a radiculoplexopatia cervical diabética são potencialmente tratáveis, pelo que devem estar instituídas na prática clínica as estratégias diagnósticas adequadas.

## EP-127 ENCEFALOPATIA DE HASHIMOTO: UMA SÍNDROME RARA OU SUBDIAGNOSTICADA?

Maria Margarida Andrade<sup>1</sup>, Miguel Miranda<sup>1</sup>, Sandra Castro Sousa<sup>1</sup>, Fernando Pita<sup>1</sup>, Cátia Carmona<sup>1</sup>

1-Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida.

A Encefalopatia de Hashimoto é uma síndrome heterogénea que cursa com alteração do estado de consciência, crises epilépticas e/ou mioclonias ou sintomas psiquiátricos. A presença de títulos elevados de anticorpos anti-tiroideus em avaliações seriadas e a exclusão de outras causas de encefalopatia suportam o diagnóstico.

Trata-se do caso de uma doente, do género feminino, com 56 anos, portuguesa, com antecedentes pessoais de hipotireoidismo, vitiligo e hipertensão arterial. Foi admitida no Serviço de Urgência (SU) por quadro de dificuldade para a marcha, défice de atenção e de concentração. Ao exame neurológico apresentava múltiplas pausas anómicadas, parafasias semânticas, perseveração motora e verbal e apraxia da marcha. A TC-CE e estudo com contraste não apresentavam alterações. O estudo citoquímico do LCR mostrou hiperproteínorria (221 mg/dL) sem pleocitose ou consumo de glicose. O estudo analítico alargado do LCR e sangue (bacteriológico; BOCs; serologias sífilis e Borrelia negativas; citologia; imunofenotipagem; autoimunidade; ECA; anticorpos antineuronais) foi normal, destacando-se apenas ligeira elevação da anti-peroxidase tiroidea (TPO) (87 UI/mL, valor de referência <60 UI/mL). O electroencefalograma foi sugestivo de estado de mal não convulsivo, com resposta positiva a terapêutica com valproato de sódio. Um mês depois regressa ao SU em estado de mal-convulsivo com necessidade de anti-epilépticos de 3ª linha. O estudo citoquímico do LCR mantinha hiperproteínorria isolada e no sangue periférico destacava-se o aumento da anti-TPO (100 UI/L) e da anti-tiroglobulina (9,46 UI/mL, valor de referência 0,00-4,10 UI/mL). Assumiu-se diagnóstico de encefalopatia de Hashimoto, iniciando-se corticoterapia com melhoria clínica. À alta clínica apresentava resolução total dos défices neurológicos.

A complexidade do diagnóstico e a necessidade de exclusão exaustiva de outras causas de encefalopatia contribuem para que a Encefalopatia de Hashimoto seja subdiagnosticada. Reveste-se assim de importância a suspeição clínica deste diagnóstico em doentes com crises epilépticas e/ou estados de mal epilépticos ou alterações do estado mental.

## EP-128 EPILEPSIA NA SÍNDROME DE COWDEN: PARA ALÉM DA DOENÇA DE LHERMITTE-DUCLOS

Miguel Serôdio<sup>1</sup>, Pedro Pires<sup>2</sup>, Ding Zhang<sup>3</sup>, Francisca Sá<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.

**Introdução:** A síndrome de tumor hamartoma relacionado com o gene PTEN, onde se inclui a síndrome de Cowden, é um espectro de condições associadas a mutações germinativas des-

te gene supressor de tumor. Contempla a presença de hamartomas em múltiplos sistemas, incluindo o sistema nervoso central (SNC). Na síndrome de Cowden, o gangliocitoma displásico do cerebelo (doença de Lhermitte-Duclos) é dos achados do SNC mais frequentemente reportados, tal como a presença de anomalias venosas do desenvolvimento (AVD) e a ectopia das amígdalas cerebelosas. São reportados em menor frequência meningiomas, cavernomas, fistulas durais arteriovenosas e displasias corticais focais (DCF). A ocorrência de crises epilépticas nestes doentes pode ser manifestação de algumas destas condições menos frequentes.

**Caso:** Mulher, 38 anos, saudável, de Cabo Verde, com quadro de cefaleias, vômitos e crises tónico-clónicas generalizadas (TCG) repetidas. Realizou TC-CE e RM-CE, evidenciando lesão intra-axial cerebelosa vermiana. Foi evacuada para Portugal, apresentando ao exame neurológico ataxia apendicular bilateral. Instituiu-se terapêutica anticonvulsivante e a doente foi submetida a exérese subtotal da lesão, cujo diagnóstico anatomopatológico foi de gangliocitoma displásico do cerebelo. No seguimento em consulta mantinha crises TCG, apesar de ajuste terapêutico. Realizou EEG (com atividade epiléptiforme frequente focal temporo-occipital bilateral) e nova RM-CE, que demonstrou a presença de formações hipointensas na sequência de suscetibilidade paramagnética em múltiplas topografias com envolvimento cortical/subcortical sugestivas de cavernomas, algumas associadas a AVD, bem como a presença de malformação de Chiari tipo I. Realizou-se teste genético que revelou variante em heterozigotia do gene *PTEN*, estabelecendo-se o diagnóstico de síndrome de Cowden.

**Conclusão:** A síndrome de Cowden representa uma patologia multissistémica com múltiplas manifestações decorrentes dos hamartomas. A presença de epilepsia numa doente com doença de Lhermitte-Duclos reflete a necessidade de rastreio de outras anomalias do SNC associadas à síndrome de Cowden (em especial a pesquisa de malformações vasculares e DCF).

## EP-129 10-YEAR EXPERIENCE OF ESLICARBAZEPINE ACETATE IN PORTUGAL: A SAFETY PERSPECTIVE

Luís Guedes<sup>1</sup>, Mariana Vieira<sup>1</sup>, Joana Graça<sup>1</sup>, Helder Fernandes<sup>1</sup>, Filipa Gonçalves<sup>1</sup>, Helena Gama<sup>1</sup>

1-BIAL- Portela & Ca, S.A., S. Mamede do Coronado, Portugal.

**Introduction:** Eslicarbazepine Acetate (ESL) is a once-daily anti-seizure medication approved in Europe in adults (monotherapy or adjunctive), adolescents and children above 6 years (adjunctive) with focal seizures with or without secondary generalisation. It was launched in Portugal in 2010 with the trade name Zebinix®.

**Objective:** To evaluate the safety profile of ESL in the Portuguese population, after 10 years of marketing experience.

**Methods:** ESL global safety database was searched for all post-marketing reports originating from Portugal from years 2010 to 2020. Events were coded using the MedDRA dictionary (Version 21.0). Expectedness was assessed based on the most recently approved Reference Safety Information (RSI).

**Results:** Cumulative exposure to ESL in Portugal was estimated as 507.049 patient-years. 115 valid reports were retrieved (0.23 reports/1.000 patient-years), with 240 adverse events (AE), averaging 2 AE per report. Average patients' age was 39.6 years (SD±19), distributed between female 64 (55.6%) and male 49 (42.6%) (2 reports with unknown gender). Source of reports was literature (45; 39.1%), physicians (30; 26.1%), consumers (21; 18.3%), pharmacists (10; 8.7%) and other (9; 7.8%).



Most reports (90; 78.3%) were non-serious and the main seriousness criteria was “medical significance”. The 5 most common ‘Preferred Term’ (PT) were off label/off label use (44 cases; 18.3%), overdose (16; 6.7%), rash (16; 6.7%), seizure (12; 5.0%), dizziness (8; 3.3%) and exposure during pregnancy *ex-aequo* with rash (7 cases each; 2.9%). Of note, 2 (1%) hyponatremia cases were found. From the 109 unique PT, 43.1% were expected according to the RSI.

**Conclusion:** The most common AE reported were considered non-serious, expected, and in line with the known safety profile of ESL. No particular safety issue was identified in the Portuguese population. The information collected from ten years of marketing experience supports the known favourable safety and tolerability profile of ESL in this setting.

## EP-130 SÍNDROME DE WOLFRAM: OS ENIGMÁTICOS EPISÓDIOS DE PERDA DE CONHECIMENTO

Rafael Jesus<sup>1</sup>, Carolina Azoia<sup>1</sup>, Rui Chorão<sup>1,2</sup>, Michel Mendes<sup>1</sup>, Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.

**Introdução:** Na prática clínica neurológica é frequente a avaliação de doentes com suspeita de crise epilética, sendo fundamental caracterizar o fenómeno e distinguir entre os seus diagnósticos diferenciais. Em doentes com risco aumentado de crises epiléticas torna-se mais desafiante comprovar que um episódio de perda de conhecimento associado a movimentos involuntários dos membros não tem essa etiologia. De seguida, relata-se um exemplo representativo num doente com a incommon síndrome de Wolfram.

**Caso Clínico:** Homem de 23 anos, com diagnóstico de síndrome de Wolfram, com diabetes *mellitus* e *insipidus*, atrofia ótica bilateral, hipogonadismo e atraso de desenvolvimento cognitivo. Foi admitido no serviço de urgência por episódios repetidos de depressão do estado de consciência associados a cianose e movimentos involuntários dos membros. Fez ECG e estudo analítico normais e TC cerebral que revelou atrofia do tronco cerebral e cerebelo. Entretanto foi avaliado por Neurologia pela suspeita de crises epiléticas sendo presenciado novo episódio em que se regista sequencialmente ausência de movimentos respiratórios, cianose, hipoxemia grave, culminando em perda de conhecimento e mioclonias distais de curta duração, com recuperação ao estado basal após dois minutos. Fez EEG imediatamente após o episódio que resultou normal e posteriormente polissonografia (nível I) que confirmou que a semiologia dos paroxismos se relacionava com apneias centrais. Iniciou ventilação não invasiva com franca redução da frequência dos episódios.

**Conclusão:** A síndrome de Wolfram é uma doença genética caracterizada por diabetes *mellitus* e *insipidus*, atrofia do nervo ótico, surdez e outros sinais neurológicos, de início precoce, evoluindo inevitavelmente com disfunção bulbar grave e falência respiratória, por atrofia do tronco cerebral. Embora possa cursar com crises epiléticas, estas são raras comparativamente à disfunção bulbar e apneias de origem central, devendo o clínico estar ciente da sua ocorrência, prevenindo diagnósticos incorretos e otimizando o tratamento de suporte destes doentes.

## EP-131 EPILEPSIA ESTRUTURAL SECUNDÁRIA A MALFORMAÇÕES DO DESENVOLVIMENTO CORTICAL NUM DOENTE ADULTO COM DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA POR DÉFICE DE MEROSINA

Miguel Schön<sup>1</sup>, Carla Bentes<sup>1,2,3,4</sup>, Carlos Morgado<sup>3,4,5</sup>, Miguel Oliveira Santos<sup>1,6</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Laboratório EEG/Sono, Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Centro de Referência para Epilepsias Refractárias do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (no âmbito do EpicARE); 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 5-Serviço de Imagiologia Neurológica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 6-Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

**Introdução:** A distrofia muscular congénita por deficiência de merosina (DMC1A) é uma doença autossómica recessiva causada por mutações no gene *LAMA2*. A ausência parcial ou total da proteína laminina alfa2 condiciona a gravidade do fenótipo muscular. A prevalência de epilepsia varia entre 8 e 36% e é caracteristicamente mais comum na infância e refratária à terapêutica antiepilética.

**Caso Clínico:** Homem, 41 anos, com diagnóstico de DMC1A (mutação patogénica em heterozigotia composta no gene *LAMA2*), descreveu a ocorrência de crises epiléticas generalizadas tipo ausência, caracterizadas por breve interrupção do contacto, com amnésia para o sucedido e sem automatismos, com início aos 10 anos de idade. Foi inicialmente medicado com carbamazepina 200 mg 2id, com remissão total das crises até ao início da 4.ª década de vida, período até ao qual manteve esta terapêutica. Nessa mesma altura, iniciou episódios paroxísticos, com cerca de 2 a 3 segundos de duração, de alteração da visão tipo flashes luminosos, sem predomínio de campo visual e com frequência máxima de 1 episódio/semana. Foi negada perturbação da consciência. O EEG mostrou atividade epileptiforme e periódica temporal posterior à esquerda. A RM-CE documentou os seguintes achados: malformações do desenvolvimento cortical, caracterizadas por um padrão lisencefálico em “pedra de calçada” nas regiões occipito-polares, e um padrão de leucoencefalopatia/hipomielinização de predomínio posterior. A terapêutica com carbamazepina foi titulada até 400 mg 2id com remissão completa das crises, na consulta de seguimento, após 6 meses.

**Conclusão:** Reportamos um caso que revela a associação entre um subtipo de distrofia muscular congénita e a apresentação concomitante de crises epiléticas secundárias a anomalias do desenvolvimento cortical, detetadas apenas em idade adulta. Destacam-se dois aspetos, em particular: a documentação de atividade periódica no EEG, um achado que tem sido associado às malformações corticais, e por outro lado a evidência de resposta à carbamazepina em monoterapia.

## EP-132 LIPOSFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL DE INÍCIO EM IDADE ADULTA

Diana Cruz<sup>1</sup>, Filipa Dourado Sotero<sup>2</sup>, Mariana Dias Da Costa<sup>2</sup>, Mónica Santos<sup>2</sup>, Patrícia Antunes<sup>2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** A epilepsia mioclónica progressiva inclui um grupo heterogéneo de doenças, maioritariamente autossómi-

cas recessivas, que têm em comum três características clínicas cardinais: mioclonias, epilepsia generalizada e deterioração neurológica progressiva, com início de sintomas geralmente em criança/adolescência.

**Caso Clínico:** Mulher, 40 anos, 12º ano de escolaridade, com antecedentes de síndrome depressivo e bradi-arritmia cardíaca. Iniciou desequilíbrio da marcha aos 35 anos com agravamento progressivo e a condicionar incapacidade para a marcha autónoma. Apresentava ainda alterações cognitivas, com lentificação e apatia. Desde os 37 anos apresentava episódios de movimentos tónico-clónicos dos membros superiores sem perturbação da consciência com duração de 1-2 minutos. Internada por aumento da frequência dos movimentos e ausência de resposta à terapêutica antiepiléptica. No exame neurológico apresentava, MoCA 19/30, manifestava ansiedade no encerramento palpebral, nistagmo horizontal extingüível para o lado da versão e decomposição das sacadas verticais, disartria ligeira, ataxia apendicular e da marcha, sendo esta apenas possível com apoio de terceira pessoa, mioclonias positivas e negativas da face e membros não estímulo-sensíveis, reflexos osteotendinosos patologicamente vivos nos quatro membros, Hoffman positivo bilateralmente e clónus extingüível. O EEG documentou atividade epileptiforme generalizada, exacerbada com o encerramento ocular e durante estimulação luminosa intermitente a 10 Hz foi documentada crise epilética mioclónico-tónica com perturbação da consciência. RM-CE mostrou atrofia cortical de predomínio parietal e occipital e discretas áreas de hipersinal em T2/FLAIR no contorno dos cornos occipitais dos ventrículos laterais. O estudo genético, identificou duas variantes em heterozigotia no gene CLN6, associadas a Lipofuscinose Ceróide Neuronal de início em idade adulta (Doença de Kufs tipo A).

**Conclusão:** Apresentamos um caso raro de Lipofuscinose Ceróide Neuronal do adulto, salientando-se a epilepsia mioclónica progressiva fotossensível como pista diagnóstica.

### EP-133 CARACTERIZAÇÃO DE DOENTES COM DIAGNÓSTICO DE EPILEPSIAS GENERALIZADAS ADMITIDOS A MONITORIZAÇÃO VÍDEO-EEG

Rita Ventura<sup>1</sup>, André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, Rita Peleção<sup>1</sup>, Francisca Sá<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

**Introdução:** As epilepsias generalizadas englobam um espectro de diferentes síndromes, correspondendo a aproximadamente 1/3 dos doentes com epilepsia. O diagnóstico e correta classificação baseia-se na história detalhada, exame físico e neurológico e achados congruentes no EEG. As epilepsias generalizadas respondem tendencialmente melhor à terapêutica antiepiléptica comparativamente às epilepsias focais.

**Objetivos:** Caracterização de doentes com epilepsias generalizadas submetidos a monitorização vídeo-EEG.

**Métodos:** Análise retrospectiva de doentes referenciados para monitorização vídeo-EEG entre 2015 e agosto/2021, com diagnóstico de epilepsia generalizada.

**Resultados:** Dos 257 doentes admitidos naquele período, identificados 9 doentes com suspeita de epilepsia generalizada, 7 mulheres e 2 homens, com média de idades à data da monitorização de 29 anos (mínimo 17, máximo 41), 1/3 dos doentes com história familiar de epilepsia, 8 doentes com diagnóstico de epilepsia refratária, média de duração da epilepsia à data da monitorização de 14 anos (mínimo 5, máximo 26). Os doentes estavam medicados com uma média de 3 antiepilépticos à data de monitorização. Todos apresentavam história de crises

tónico-clónicas bilaterais e uma doente adicionalmente crises mioclónicas. Apenas 2 doentes apresentavam alterações na RM-CE (esclerose mesial temporal e anomalia venosa do desenvolvimento). Quatro doentes foram referenciados para melhor caracterização das crises havendo dúvida relativamente ao tipo de epilepsia, 4 doentes por refratariedade e 1 por agravamento clínico e necessidade de monitorização terapêutica. Após a introdução de VPA em baixas doses, em duas doentes com refratariedade, houve controlo de crises.

**Conclusão:** Apesar das epilepsias generalizadas apresentarem globalmente melhor resposta à terapêutica, alguns doentes são refratários. A monitorização vídeo-EEG teve utilidade na confirmação e melhor caracterização da síndrome clínica, permitindo otimizar a terapêutica, levando em alguns casos a controlo do quadro clínico.

### EP-134 SINTOMAS PSICÓTICOS PROLONGADOS COMO MANIFESTAÇÃO DE ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO: UM CASO CLÍNICO

Tiago Jesus<sup>1</sup>, Vânia Almeida<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>1</sup>, Ana Rita Peralta<sup>1,2</sup>, Cândida Barroso<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Vila Franca de Xira; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte.

Estado de mal não convulsivo (EMNC) é uma entidade heterogénea, podendo apresentar-se como perturbação psiquiátrica, com ou sem alteração do estado de consciência. O diagnóstico implica correlação entre clínica e atividade ictal electroencefalográfica, sendo difícil em padrões do continuum ictal-interictal.

Homem, 45 anos, padeiro, ex-toxicodependente mantendo consumo de canabinóides inalados e álcool, AVC isquémico hemisférico direito sem sequelas e epilepsia sintomática controlada desde 2014 com valproato 2000mg/dia. Antecedentes familiares de esquizofrenia. Em Novembro/2019 iniciou quadro de confusão mental e alucinações visuais e auditivas, com agravamento progressivo, que condicionaram acidente rodoviário grave, abstenção laboral e dependência de terceiros. O EEG de julho/2020 revelou atividade delta rítmica lateralizada abundante temporal e occipital direita a 1-2Hz com ocasional atividade epilética sobreposta, com resposta de benzodiazepinas positiva num registo subsequentemente. Foi internado por suspeita de EMNC. À entrada apresentava desorientação, inatenção e alteração da memória, sem movimentos involuntários. Valproatémia 119 mg/dL e canabinóides na urina. RM-CE mostrava lesão sequelar temporoparietal direita. A terapêutica antiepiléptica foi ajustada progressivamente para valproato 2000mg/dia, lacosamida 400 mg/dia, topiramato 200 mg/dia, clonazepam 3 mg/dia e perampnel 6 mg/dia. Verificou-se melhoria cognitiva e electroencefalográfica mas evolução da psicose para delírio persecutório e agressividade, com necessidade de risperidona 12 mg/dia. 15 meses após alta recuperou progressivamente independência e os sintomas psicóticos regressaram, encontrando-se a reduzir terapêutica com risperidona. O EEG revela atualmente atividade epilética temporal posterior e occipital direita e atividade lenta focal temporal posterior e occipital direita, por vezes com morfologia rítmica mas em surtos breves.

Num doente com antecedentes de doença psiquiátrica e epilepsia sintomática a AVC, a psicose ictal requereu alto grau de suspeição. Neste caso, introdução de antiepilépticos foi insuficiente tendo sido necessário antipsicóticos. Realçamos o papel do electroencefalograma para o diagnóstico com um padrão de delta rítmico lateralizado quase contínuo com resposta às benzodiazepinas que permitiu distinguir psicose interictal ou comorbilidade.

## EP-135 SONOLÊNCIA, FEBRE E DÉFICES NEUROLÓGICOS PROLONGADOS: FORMA DE APRESENTAÇÃO INCOMUM DE ENXAQUECA HEMIPLÉGICA FAMILIAR

Diogo Costa<sup>1</sup>, Diana Matos<sup>2</sup>, Vasco Sousa Abreu<sup>3</sup>, Rui Chorão<sup>4</sup>, Cristina Garrido<sup>5</sup>, Inês Carrilho<sup>5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 5-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto.

**Introdução:** A enxaqueca hemiplégica (EH) é uma forma de enxaqueca com aura definida pela presença de um tipo de aura específico, caracterizado por fraqueza motora. Existem formas esporádicas e três formas familiares bem caracterizadas. Por vezes, as manifestações neurológicas nas formas familiares vão além da aura motora e incluem ataxia, epilepsia e atraso cognitivo, bem como episódios graves com alteração do estado de consciência.

**Caso Clínico:** Criança de 8 anos, sexo feminino, inicia queixas de défice motor direito e náuseas com vômitos; no dia seguinte, apresenta agravamento do défice motor, cefaleia, dificuldades na fala, sonolência e febre. Como antecedentes dois episódios de cefaleia com características de enxaqueca, um dos quais associado a défice motor, e história familiar de enxaqueca hemiplégica familiar tipo 2. Ao exame neurológico apresenta-se sonolenta, com afasia não-fluente e hemiparésia direita com face, estado que manteve ao longo de cinco dias. LCR sem alterações; EEG em dia 5 com actividade lenta hemisférica esquerda persistente; RM cerebral em dia 6 com hipersinal T2 difuso do hemisfério cerebral esquerdo interpretado como edema cortical. Inicia tratamento com metilprednisolona 100 mg endovenosa durante cinco dias: recuperação completa e rápida da sonolência e febre; recuperação mais lenta mas completa do défice motor, com período subsequente de hemi-inatenção motora direita; melhoria parcial da linguagem, apresentando período de escrita em espelho e mantendo afasia não-fluente ligeira. Tem alta ao fim de duas semanas medicada com lamotrigina e orientada para terapia da fala na área de residência.

**Conclusão:** Doentes com EH familiar podem ter episódios que vão para além da aura motora, podendo incluir alteração da vigília e febre. Nestes casos, os episódios podem ter tradução electrofisiológica e imagiológica de disfunção cortical e défices mais prolongados e de mais lenta resolução do que habitualmente observado nas enxaquecas com aura típica.

## EP-136 SÍNDROME DE HORNER EM IDADE PEDIÁTRICA – ESTUDO RETROSPECTIVO DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Elisa Martins Silva<sup>1,2</sup>, Diogo Marques<sup>2,3</sup>, Inês Belo<sup>2,4</sup>, Joana Ribeiro<sup>2,4</sup>, José Paulo Monteiro<sup>2</sup>, Maria José Fonseca<sup>2</sup>, João Nuno Carvalho<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Unidade de Neuropediatria - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 4-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria, Leiria.

**Introdução:** A Síndrome de Horner (SH), caracterizada por miose, ptose e anidrose facial, resulta da interrupção da via óculo-simpática. Na idade pediátrica tem uma incidência estimada

de 1.42/100.000, classificando-se em congénita (diagnosticada nas primeiras 4 semanas) e adquirida. Nesta população pode ser o primeiro sinal de neoplasia oculta.

**Métodos:** Estudo retrospectivo descritivo dos casos referenciados por suspeita de SH, entre 2002 e junho de 2021, numa consulta de Neuropediatria.

**Resultados:** Foram incluídos sete doentes, provenientes da Urgência (1), consulta de oftalmologia (2) e de outras especialidades (4). Foi excluído o diagnóstico de SH em dois doentes (anisocoria fisiológica e ptose congénita).

Todos os doentes com SH eram do sexo masculino (5) e a mediana de idades era de 5 anos (entre 3 meses e 13 anos), ao diagnóstico. O tempo de follow-up mediano foi 11 meses (min:3; máx:197).

Naqueles cuja semiologia estava especificada (4), identificaram-se dois com miose isolada e dois com miose e ptose. A SH era adquirida em quatro casos e congénita em apenas um.

Relativamente à etiologia, houve um caso de natureza neoplásica (neurofibroma plexiforme cervical em contexto de Neurofibromatose tipo 1), dois associados a trauma e dois idiopáticos.

O estudo da via óculo-simpática, por ressonância magnética, foi realizado em 4/5 dos doentes (alterado em um, 25%); o estudo de vasos em 3/5 dos doentes (sem alterações identificadas) e a avaliação sistémica, incluindo imagem torácica e/ou abdominal e estudo de catecolaminas urinárias, em 2/5 (negativas).

**Conclusão:** Houve um predomínio de SH adquiridos. As apresentações precoces, frequentemente associadas a trauma no parto, poderão estar sub-representadas nesta coorte, por não motivarem encaminhamento à Neuropediatria. Os casos idiopáticos e traumáticos predominaram, sendo que, na ausência de causa evidente (pós-cirúrgico ou trauma), se impõe investigação exaustiva, nomeadamente para excluir neuroblastoma. Destacou-se um caso de natureza neoplásica (25%), tratando-se de neurofibroma plexiforme.

## EP-137 ENCEFALOPATIA MIOCLÓNICA ASSOCIADA A INFEÇÃO POR SARS-COV-2

Filipa Serrazina<sup>1</sup>, Manuel Salavisa<sup>1</sup>, Francisca Sá<sup>1,2</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-CEDOC, NOVA Medical School, NMS, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** Manifestações neurológicas têm sido reconhecidas como complicações associadas à COVID-19. Os distúrbios do movimento são, contudo, raramente reportados neste contexto. As mioclonias, em particular, têm sido descritas mais frequentemente em doentes graves com necessidade de admissão em UCI e têm habitualmente uma origem multifatorial. Apresentamos o caso de um doente com infeção ligeira-moderada por SARS-CoV-2 que desenvolve um quadro grave de movimentos involuntários e deterioração cognitiva.

**Caso Clínico:** Homem de 75 anos com antecedentes de perturbação afetiva bipolar, admitido no SU ao 7º dia de infeção por SARS-CoV-2 por quadro de febre, tosse e insuficiência respiratória parcial, com necessidade máxima de O<sub>2</sub> de 3L/min. No 2º dia de internamento, inicia movimentos involuntários generalizados, irregulares, breves e repetitivos, sugestivos de tremor mioclónico, somando-se deterioração cognitiva progressiva nos dois meses seguintes. À observação notada lentificação psicomotora, mioclonias generalizadas estimulossensíveis de predomínio distal, tremor de intenção bilateral e ataxia apendicular ligeira, com incapacidade para marcha autónoma (vídeo). Sem melhoria sob terapêutica com ácido val-

proico e clonazepam. Investigação complementar com EEG a documentar apenas traçado globalmente lentificado. RM-CE e estudo do LCR, incluindo anticorpos onconeuronais e estudo paraneoplásico inocente. Excluídas causas metabólicas, tóxicas, infecciosas e neoplásicas, foi assumido processo imuno-mediado para-infeccioso. Cumpriu metilprednisolona i.v. e imunoglobulina i.v. seguindo-se curso de corticoterapia oral. Verificou-se melhoria clínica progressiva nos quatro meses seguintes, com recuperação parcial da capacidade de marcha e do compromisso encefalopático (vídeo).

**Conclusão:** Encefalopatia mioclónica é uma complicação para-infecciosa rara associada à COVID-19, habitualmente com um curso benigno e resolução em até 2 meses. Apesar da evolução natural ser ainda pouco conhecida, supõe-se que se trate de um fenómeno imuno-mediado e potencialmente tratável.

## EP-138 ENCEFALITE LÍMBICA E HERPES-VÍRUS HUMANO TIPO 6 NUM DOENTE IMUNOSSUPRIMIDO: CAUSA OU COINCIDÊNCIA?

Isabel Vidal<sup>1</sup>, André Paula<sup>1</sup>, João Ferreira<sup>1</sup>, Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>

1-Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

**Introdução:** A reativação do herpes-vírus humano tipo 6 (HHV-6) é comum em contexto de imunossupressão, especialmente na fase precoce após transplante de medula óssea e órgãos sólidos. Na maioria dos casos é assintomática, mas uma das manifestações típicas é a encefalite límbica.

**Caso Clínico:** Homem, 68 anos, transplantado renal em 2015, imunossuprimido (micofenolato de mofetil, tacrolimus e prednisolona) apresenta-se em estado de mal epilético inaugural com sinais focais (afasia, desvio óculocefálico direito e hemiparésia direita) e EEG a confirmar atividade epilética temporal esquerda. TC-CE sem alterações e líquido sem pleocitose, culturas e PCR de vírus herpes simplex (HSV) 1 e 2 negativos. Iniciou levetiracetam, valproato e clobazam com resolução do estado de mal epilético, mas manteve lentificação psicomotora, desorientação temporo-espacial e amnésia retrógrada e anterógrada. RM-CE mostrou hipersinal temporo-mesial e talâmico esquerdo. Analiticamente, IgM sérica positiva para HSV1 e HSV2 e IgG positiva para HSV1. Repetida punção lombar quatro semanas após sem alterações do exame citoquímico e PCR de vírus neurotróficos negativa (incluindo HSV1 e 2, VZV, HHV-6 e 7), assim como extenso painel de anticorpos antineuronais no soro e líquido negativos. Cumpriu terapêutica empírica com pulso de metilprednisolona, imunoglobulina endovenosa (EV) e aciclovir EV trocando para ganciclovir EV oito dias depois, após resultado de virémia HHV-6 positiva (<100 cópias/mL). Aguarda evolução clínica e imagiológica.

**Conclusão:** A encefalite límbica secundária a HHV-6 após transplante de medula óssea ocorre em cerca de 1% dos casos, mas tem sido pouco descrita após transplante de órgãos sólidos e numa fase tardia pós-transplante. A replicação de HHV-6 é comum em imunossuprimidos e, portanto, a relação causal entre a sua identificação no sangue e mesmo no líquido e as manifestações neurológicas permanece em discussão. No entanto, na ausência de uma causa alternativa para encefalite límbica, este agente oportunista deve ser considerado.

## EP-139 ROMBOENCEFALITE: DIAGNÓSTICO DIFICILMENTE SÓ CLÍNICO

Francisca Sena Batista<sup>1</sup>, Diogo Marques<sup>1</sup>, Filipa Castelão<sup>1</sup>, José Prouença<sup>2</sup>, João Lourinho<sup>2</sup>, Catarina Pestana Santos<sup>2</sup>, Mariana Diogo<sup>1</sup>, Lígia Neves<sup>1</sup>, Cristina Rios<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** A romboencefalite é uma forma rara de neurolisteriose e os sintomas inespecíficos podem protelar o diagnóstico.

O caso clínico apresentado mostra como a imagem e a análise do LCR foram determinantes não só no diagnóstico, como no início precoce da terapêutica.

**Caso Clínico:** Homem, 64 anos, sem antecedentes relevantes, admitido por quadro súbito de vertigem, náusea, vómitos e paresia do membro superior esquerdo com queda no domicílio. TC-CE revelou discreta hemorragia subaracnoideia sulcal. Alta após 24h.

Após cinco dias, regressa ao Serviço de Urgência com quadro de prostração, febre e sudorese.

Analiticamente documentou-se leucocitose com neutrofilia e na gasimetria observou-se hipoxémia. Na radiografia de tórax verificou-se infiltrado intersticial bi-basal pulmonar. Sem alterações tomodensitométricas “de novo” na TC-CE. Procedeu-se ao internamento após ter sido colocada a hipótese de infeção respiratória.

Nos primeiros dias de internamento, verificou-se início súbito de disartria, disfagia e parésia facial e braquial esquerdas, tendo-se colocado como principal hipótese a de AVC do território vertebrobasilar. A RM-CE revelou lesão hiperintensa em T2/FLAIR, tumefactiva, bulbopontica posterior com extensão ao pedúnculo cerebral médio esquerdo e vermes ipsilateral, sem restrição à difusibilidade protónica e sem reforço após gadolínio, sugerindo processo infeccioso/inflamatório.

A avaliação do líquido apresentava pleocitose, hiperproteinorráquia e hipoglicorráquia.

Admitiu-se a hipótese de romboencefalite, para a qual iniciou terapêutica empírica com Ampicilina, Ceftriaxone e Aciclovir.

A cultura do líquido efetuada posteriormente revelou-se positiva para *Listeria monocytogenes*, confirmando o diagnóstico.

**Conclusão:** A romboencefalite, por ser uma entidade rara e clinicamente inespecífica, impõe diagnóstico diferencial clínico e imagiológico com outras lesões do tronco cerebral, nomeadamente de etiologia vascular e neoplásica. A RM é, assim, o método de imagem “gold standard” na orientação destes doentes.

## EP-140 LESÕES INTRA-AXIAIS MÚLTIPLAS SECUNDÁRIAS A INFEÇÃO POR MICOBACTÉRIA NÃO TUBERCULOSA

Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** As infeções por micobactérias não tuberculosas em adultos imunocompetentes são incomuns, podendo causar uma grande variedade de sintomas em relação com o seu possível envolvimento multi-sistémico. O atingimento do SNC é extremamente raro, tendo sido descrito apenas em séries de casos. A apresentação clínica da síndrome neurológica associada é heterogénea.

**Caso:** Homem de 63 anos, sem antecedentes de relevo, admitido ao Serviço de Urgência por quadro de instalação subaguda de confusão, prostração e dificuldades na marcha as-



sociado a pico febril. Ao exame objetivo destacava-se bradipiquismo, desorientação temporal e hemiparesia direita G4/5 (MRC). Estudo analítico a mostrar apenas discreta elevação dos marcadores inflamatórios e virologia, auto-imunidade e marcadores tumorais negativos. A neuroimagem com TC-craneomostro mostrou lesões hipodensas/edematosas com expressão bilateral nos lobos frontais e temporais, sem alteração no estudo contrastado. A avaliação por RM-craneoencefálica corroborou os achados da TC, acrescentando a existência de alteração de sinal justa-cortical bi-hemisférico e focos hiperintensos dispersos de captação. A análise do líquido cefalorraquidiano (LCR) revelou 7 leucócitos, 100% mononucleares, hiperproteinorraquia (1,18 g/L) e normoglicorraquia. As culturas, (bacteriológica, vírica, micológica e micobacteriológica) foram negativas e imunofenotipagem de LCR não manifestou alterações. Clinicamente o doente manteve lentificação psicomotora tendo desenvolvido perturbação de linguagem sob forma de afasia motora e agravado dos défices motores, em relação com expansão lesional durante internamento. O doente foi submetido a biópsia puncional da lesão que se mostrou positiva para micobactérias não tuberculosas tendo sido iniciada terapêutica dirigida com rifampicina, etambutol e claritromicina. Assistiuse a melhoria neurológica paulatina e o senhor teve alta para Unidade de Cuidados Continuados.

**Conclusão:** O diagnóstico de infeção por micobactéria não tuberculosa com atingimento do SNC é complexo atendendo à ausência de clínica ou neuroimagem distintiva e necessidade de crescimento cultural, necessariamente demorado. O tratamento precoce é a única forma de melhorar o prognóstico nestes doentes.

### EP-141 MENINGITE E PARÉSIA FACIAL PERIFÉRICA POR INFEÇÃO PELO VÍRUS VARICELA ZOSTER SEM LESÕES CUTÂNEAS

**Octávia Costa<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>**  
1-Hospital de Braga, Braga.

**Introdução:** A infeção pelo vírus varicela zoster pode adquirir diferentes formas de apresentação. Após uma primeira infeção, o vírus fica latente e pode posteriormente ser reativado, sendo mais frequente quando existe imunossupressão. Descrevemos e discute-se um caso de reinfecção por vírus varicela zoster que se manifesta através de meningite, parésia facial periférica sem a presença de lesões cutâneas.

**Caso Clínico:** Homem de 42 anos, sem antecedentes de relevo, começou progressivamente cefaleia hemicraniana esquerda seguida de lombalgia. Três dias depois a cefaleia era mais intensa, agravava com a flexão cervical, com fotofobia. No dia seguinte notou fraqueza dos músculos da face à esquerda que se foi acentuando ao longo do dia. À admissão, estava subfebril e apresentava parésia facial periférica esquerda grau IV, com restante exame normal. Sem alterações cutâneas ou na orofaringe visíveis. O TC e análises eram normais. O LCR tinha 642 céls/uL, proteínas 0,88 mg/dL, glicose 54 mg/dL (glicemia de 90), com identificação de vírus varicela zoster. Iniciou aciclovir 10 mg/kg/dia durante 21 dias, prednisolona 1 mg/kg/dia durante 5 dias e tratamento de reabilitação. Completou estudo com RM CE com estudo dos vasos que era normal. Apresentou melhoria progressiva dos sintomas ao longo do internamento até ficar assintomático.

**Conclusão:** Apresentamos aqui uma forma pouco comum de reativação de vírus varicela zoster num doente imunocompetente. A suspeita clínica de infeção por vírus varicela zoster deve manter-se mesmo nos casos em que não existem manifestações cutâneas, mesmo em indivíduos imunocompetentes. O

tratamento precoce nestes indivíduos previne a ocorrência de complicações graves, tendo sido provado previamente a ocorrência de degenerescência do nervo.

### EP-142 INFEÇÃO DO SNC APÓS LAQUEAÇÃO DE VARIZES ESOFÁGICAS

**Octávia Costa<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Leandro Marques<sup>1</sup>, Diana Matos<sup>2</sup>, Sofia Mendes<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>, José Cruz Araújo<sup>1</sup>**  
1-Hospital de Braga, Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo

**Introdução:** A incidência de bacteriemia após laqueação de varizes esofágicas estima-se em 2,5%-13%. A ocorrência de abscessos cerebrais neste contexto são fenómenos raros.

**Caso Clínico:** Homem de 43 anos, admitido no serviço de urgência por hematemeses e melenas por rotura de varizes esofágicas devidas a hipertensão portal e cirrose hepática. Foi submetido a laqueação endoscópica das varizes. Dois meses depois iniciou progressivamente febre, anorexia, dor na região dorsolombar, cefaleias frontais de intensidade moderada, sem variação postural, lentificação, apatia e confusão. Ao exame encontrava-se lentificado, com discurso pouco fluente e com dificuldade na compreensão de ordens complexas, apresentando ainda síndrome pancerebelosa. Ainda na urgência, verificou-se agravamento do estado de consciência e aparecimento de crises motoras focais. Não apresentava alterações estruturais na TC cerebral. O LCR continha 8095 céls/uL (77% neutrófilos, 8 linfócitos), 3,93 g/dL de proteínas e glicose 48 mg/dL (glicemia 284). O estudo analítico apresentava proteína C reactiva de 113 g/dL, sem leucocitose. Ficou medicado com ceftriaxone 2g 12/12h, ampicilina 2 g 4/4h, aciclovir 750 mg 8/8h, dexametasona 10mg e levetiracetam 2000 mg/dia. Repetiu TC que mostrava discretas hipodensidades corticais parietais e occipitais esquerdas. A RM CE revelou múltiplas lesões arredondadas supra e infratentoriais, algumas com captação de contraste periférico, compatíveis com abscessos e ventriculite. Completou estudo com TC torácico que mostrou a presença de rotura esofágica com drenagem para um abscesso mediastínico. Foram excluídas outras possíveis causas de abscessos cerebrais, nomeadamente endocardite infecciosa. Posteriormente por recidiva de febre sem identificação de outro foco foi alterado tratamento para meropenem 2g 8/8h mantido durante 8 semanas, apresentando resolução gradual das alterações ao exame neurológico.

**Conclusão:** A presença de abscessos cerebrais deve ser tida em conta em doentes com encefalopatia com cirrose hepática, em particular se houver procedimentos recentes, como a laqueação varicosa. O tratamento precoce destas entidades é importante pois minimiza o risco de sequelas.

### EP-143 SÍNDROME DE RAMSAY-HUNT APÓS VACINAÇÃO PARA SARS-COV-2

**Octávia Costa<sup>1</sup>, Eduardo Freitas<sup>1</sup>, Sofia Rocha<sup>1</sup>**  
1-Hospital de Braga, Braga.

**Introdução:** A síndrome de Ramsay-Hunt é uma doença rara, caracterizada pela ocorrência de parésia facial periférica com presença de vesículas no ouvido externo e dor no ouvido ipsilaterais, sendo causada por reactivação do vírus varicela zoster no gânglio geniculado.

**Caso Clínico:** Senhora de 80 anos, com antecedentes de HTA e dislipidemia, foi admitida no serviço de urgência por ter acordado com assimetria da mímica facial. Cinco dias antes da admissão fez 1ª dose da vacina Comirnaty™. No dia anterior à

admissão apresentou também cefaleia de predomínio na região parietal direita e surgiram algumas vesículas na metade direita da cabeça e face. Sem antecedentes de trauma ou outros factores predisponentes para reactivação pelo vírus varicela zoster. Ao exame objectivo apresentava parésia facial periférica grau IV, hipoacusia neurosensorial bilateral e vesículas no pavilhão auricular, região mentoniana, platisma, região retroauricular e occipital direitas. Sem lesões na orofaringe. Sem sinais meníngeos. Os exames de imagem cerebral e estudo analítico eram normais. O timpanograma mostrava surdez tipo A bilateral. Ficou medicada com aciclovir (15mg/kg/dia) e corticoterapia (dexametasona 4mg 8/8h) durante 10 dias. Iniciou também tratamento de reabilitação. Foi melhorando progressivamente, não apresentando recidiva.

**Conclusão:** Com este caso, apresentamos uma das formas de reactivação do vírus varicela zoster após vacinação para SARS-CoV-2. Existem alguns estudos que descrevem casos de reactivação de VZV em indivíduos imunocompetentes, sendo que um desses casos também se manifestou como síndrome de Ramsay-Hunt. O intervalo entre vacinação e reactivação era de 9 dias, sendo que no nosso caso foi tempo ligeiramente menor. À semelhança do caso que apresentamos, também todos os doentes descritos eram imunocompetentes. Destaco ainda o facto de terem surgido lesões na região occipital, tratando-se de um território pouco frequente.

## EP-144 ENCEFALITE ANTI-NMDAR APÓS INFEÇÃO HERPÉTICA DO SNC

Miguel Schön<sup>1</sup>, Filipa Sotero<sup>1</sup>, Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Andreia Magalhães<sup>1</sup>, Catarina Falcão Campos<sup>1,2</sup>, Ana Patrícia Antunes<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

**Introdução:** A encefalite herpética apresenta habitualmente um curso monofásico. Contudo, alguns doentes poderão desenvolver sintomas recidivantes mediados por uma resposta imune pós-viral contra o receptor NMDA, causando uma encefalite autoimune.

**Caso Clínico:** Mulher de 48 anos, admitida no Serviço de Urgência por um quadro de alteração do comportamento, febre e vômitos com cerca de 3 dias de evolução. À observação, a doente apresentava desorientação temporo-espacial, afasia de Wernicke e defeito de memória. Após algumas horas, desenvolveu crises epilépticas focais com versão oculocefálica esquerda e automatismos bimanuais e oromandibulares, com evolução para estado de mal epiléptico convulsivo, corroborado pelo EEG. A RM-CE evidenciou hipersinal bitemporal em T2/FLAIR e em DWI com maior envolvimento do lobo temporal esquerdo. Foi efetuada punção lumbar, cujo LCR demonstrou pleocitose linfocitária (145 células/mm<sup>3</sup>) e hiperproteinorráquia, tendo sido positiva a pesquisa por PCR para o vírus herpes simplex tipo 1 (HSV-1). A doente iniciou terapêutica antiepiléptica e aciclovir durante 21 dias com significativa melhoria clínico-imagiológica. Sete semanas após início do quadro, verificou-se um agravamento do quadro neurológico com afasia global e hemiparésia direita, associado a múltiplas crises epilépticas, com necessidade de ajuste da terapêutica antiepiléptica. A reavaliação imagiológica por RM-CE revelou extensão das lesões sobretudo do hemisfério esquerdo, com captação pós-GAD a nível temporo-insular bilateral, e novos focos hemorrágicos bitemporais. O EEG não tinha critérios de estado de mal epiléptico. A PCR para HSV-1 foi negativa. Foi admitido o diagnóstico de encefalite autoimune, tendo sido iniciado pulso de metilprednisolona,

seguido de imunoglobulina, com melhoria clínica substancial. A pesquisa de anticorpos anti-NMDAr no LCR foi positiva.

**Conclusão:** O caso apresentado evidencia a importância de reconhecer sintomas recorrentes ou que não remitem totalmente, em doentes que se apresentam inicialmente com um quadro sugestivo de encefalite herpética, dado o potencial de conversão do mesmo para uma encefalite autoimune, habitualmente anti-NMDAr.

## EP-145 "EVIDÊNCIA DE INFEÇÃO DO SNC" – RETRATO DAS MENINGITES BACTERIANAS NO CENTRO HOSPITALAR DE ENTRE DOURO E VOUGA NOS ÚLTIMOS CINCO ANOS

Cátia Oliveira<sup>1</sup>, Daniela Oliveira<sup>1</sup>, Ana Azevedo<sup>1</sup>, Bárbara Teixeira<sup>1</sup>, Luís Fontão<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga.

**Introdução:** A incidência de meningite bacteriana tem diminuído nas últimas décadas resultado da generalização do programa vacinal. Contudo, em grupos de risco, incluindo os idosos, continua a ser uma causa importante de morbi-mortalidade, exigindo diagnóstico e tratamento precoces.

**Objectivos:** Análise sistemática e retrospectiva das meningites bacterianas nos últimos cinco anos no Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga.

**Metodologia:** Foram identificados adultos com pleocitose superior a 50 células/uL ou crescimento bacteriano em culturas de LCR no período 2015-2020. Nos casos de diagnóstico definitivo ou presumido de meningite bacteriana, foi feita análise descritiva dos dados demográficos, clínicos, analíticos e imagiológicos.

**Resultados:** Dos 121 doentes com mais de 50 leucócitos/uL, 47% tiveram o diagnóstico final de meningite bacteriana, com uma mediana de idades 62 anos e 59,6% do sexo masculino. Os factores de risco mais frequentes foram infecções otorrinolaringológicas (31,6%), Diabetes Mellitus (24,6%) e tabagismo/doença pulmonar crónica (19,3%). O estudo de LCR mostrou mediana de 2375 leucócitos/uL, proteinorráquia 2,36g/L e glicorráquia 0,34 g/L. Em 61% identificou-se agente etiológico (42% no LCR, 17% por hemocultura e 2% por outra cultura); 40% *Streptococcus Pneumoniae*, 14% *Neisseria Meningitidis*, 11% *Listeria Monocytogenes*, 11% *Staphylococcus Aureus* e 9% *Haemophilus Influenzae*. A antibioterapia iniciou-se numa mediana de 8 horas desde a admissão. Em 45,6% definiram-se critérios de choque ou necessidade de cuidados intensivos, sobretudo nas faixas etárias 18-29 anos (66,7%) e acima de 70 (52,9%). Taxa de mortalidade 15,8%, mais elevada nos mais idosos. Em 29,2% dos sobreviventes houve sequelas, mais comumente motoras (14,6%) e cognitivas (12,5%).

**Conclusão:** A análise descritiva de meningites bacterianas no CHEDV assemelha-se aos resultados publicados na literatura. Destaca-se a elevada taxa de meningites sem agente identificado; a rentabilidade diagnóstica de hemoculturas torna-as indispensáveis no diagnóstico. A demora encontrada no início de antibioterapia reforça a imperiosidade de tratamento precoce no sentido de evitar complicações.

## EP-146 ENCEFALITES AUTOIMUNES SERONEGATIVAS APÓS VACINA CONTRA COVID-19

Diana Cruz<sup>1</sup>, Filipa Dourado Sotero<sup>1</sup>, Mónica Santos<sup>1</sup>, Andreia Magalhães<sup>1</sup>, Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Luísa Albuquerque<sup>2,3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 4-Instituto de Medicina Molecular, Lisboa.

Encefalites após imunizações são raras, mas encefalomielites agudas disseminadas (ADEM) foram previamente associadas a diferentes vacinas. Com a vacinação anti-COVID-19, vários efeitos adversos neurológicos imune-mediados foram reportados, anedoticamente com envolvimento do SNC, nomeadamente ADEM e encefalopatia reversível.

**Casos 1:** Mulher, 71 anos, admitida por prostração, astenia, cefaleia holocraniana e episódios transitórios de perda de consciência, oito dias após vacina anti-COVID-19. No exame neurológico apresentava desorientação temporo-espacial, evoluindo nos primeiros dias de internamento para quadro de opsoclonus-mioclonus, ataxia da marcha e depressão da consciência resultando em insuficiência respiratória global com posterior ventilação mecânica. EEG mostrou delta-rítmico frontal bilateral. RM-CE apresentava padrão de leucoaraiosis. LCR tinha pleocitose linfocítica (112 cel/mm<sup>3</sup>) e bandas oligoclonais, vírus neutrópicos e anticorpos antineuronais negativos, sem neoplasia oculta identificada. Iniciou antiépilético, cumpriu 5 dias de metilprednisolona e imunoglobulina e posteriormente prednisolona oral com melhoria clínica e recuperação para estado prévio. RM-CE 3 semanas depois manteve-se sobreponível.

**Caso 2:** Mulher, 78 anos, admitida por confusão, hiperoralidade, comportamento de utilização e labilidade emocional. Desde há um mês com apatia e movimentos involuntários do braço direito com início 9 dias após vacina anti-COVID-19. No exame neurológico apresentava desorientação temporo-espacial, defeito de atenção e perseveração no discurso. Posteriormente apresentou agravamento com estupor e sinais focais transitórios (desvio oculocefálico para a esquerda, ausência de reflexo de ameaça visual à direita e hemiparesia direita). RM-CE com padrão de leucoaraiosis. EEG documentou delta-rítmico fronto-temporal esquerdos. Pesquisa de vírus neurotrópicos e anticorpos antineuronais no LCR negativa. Iniciou levetiracetam e valproato de sódio, cumpriu 5 dias de metilprednisolona e posteriormente prednisolona oral, com melhoria clínica, mantendo defeito mnésico e comportamental.

Apresentamos dois casos cujas apresentações clínicas sugerem o diagnóstico de possível encefalite autoimune seronegativa após primeira imunização anti-COVID-19 (Pfizer-BioMtech®). Enquanto aguardamos por evidências epidemiológicas robustas, é fundamental reportar oficialmente doenças neurológicas relacionadas temporalmente com a vacina anti-COVID-19.

## EP-147 SÍNDROME DE LEMIERRE ASSOCIADO A OCLUSÃO CAROTÍDEA

Rita Ventura<sup>1</sup>, Pedro Pires<sup>2</sup>, André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, Tiago Lorga<sup>3</sup>, João Pedro Marto<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurorradiologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Neurorradiologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

**Introdução:** O Síndrome de Lemierre corresponde a um quadro de tromboflebite da veia jugular interna no contexto de infeção orofaríngea. Apresentamos um caso de síndrome de Lemierre complicado com oclusão carotídea concomitante.

**Caso Clínico:** Mulher de 35 anos, fumadora, com obesidade mórbida e sob terapêutica anticoncepcional, admitida no serviço de urgência por quadro de fraqueza muscular, parestesias e movimentos involuntários do membro superior esquerdo, com início súbito. Uma semana antes, havia referência a quadro de odinofagia com progressão para cefaleia holocraniana e cervicalgia intensa, sem melhoria sob analgesia.

Ao exame neurológico a destacar sonolência e hemiparesia esquerda. Realizou veno-TC que revelou alteração do fluxo venoso no seio longitudinal superior, transverso direito, sigmoide e veia jugular interna ipsilateral, com oclusão concomitante da carótida interna direita. Apresentava ainda evidência de lesão expansiva no espaço faríngeo posterior direito. Iniciou terapêutica anticoagulante parentérica, no entanto pouco tempo após a admissão, desenvolveu quadro de febre, aumento dos parâmetros inflamatórios e duas crises convulsivas. Houve melhoria após terapêutica com levetiracetam e meropenem. As hemoculturas foram negativas. Realizou ainda RM-CE e pescoço bem como veno-RM, que confirmou trombose venosa cerebral extensa e fleimão faríngeo. Teve alta após melhoria clínica significativa, sem défices neurológicos.

**Conclusão:** O síndrome de Lemierre é uma condição potencialmente fatal, que se não reconhecida e não tratada precocemente pode ter mau prognóstico. Salientamos com o presente caso a importância de considerar este diagnóstico, especialmente em doentes com trombose venosa cerebral, cervicalgia e elevação dos parâmetros inflamatórios.

## EP-148 MENINGOENCEFALITE NO CONTEXTO DE INFEÇÃO A SARS-COV-2

Rita Ventura<sup>1</sup>, Bruna Meira<sup>1</sup>, André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, Inês Freire<sup>1</sup>, Francisca Sá<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

**Introdução:** A infeção COVID-19 pode ser acompanhada por um amplo espetro de manifestações neurológicas. As mais frequentemente reportadas são anosmia, ageusia, cefaleia e encefalopatia. Entre as manifestações mais raras encontram-se a meningite e encefalite. Os mecanismos propostos são invasão direta do SNC com passagem da barreira hematoencefálica ou indiretamente por ativação de vias inflamatórias e pro-trombóticas, sendo que na maioria dos casos a pesquisa de SARS-CoV-2 no LCR é negativa (por disseminação no SNC transitória ou carga viral inferior à capacidade de deteção dos testes atualmente disponíveis).

**Caso Clínico:** Mulher de 86 anos, hipertensa e diabética, em D8 de infeção COVID-19 assintomática, é admitida no serviço de urgência com ativação de via verde, por quadro ictal de fraqueza muscular dos quatro membros e perturbação da consciência. Ao exame neurológico apresentava GCS 6, desvio oculocefálico direito, tetraparésia espástica e cutâneo-plantar extensor bilateral. TC-CE e angio-TC sem alterações agudas. Foi submetida a alteplase. Analiticamente leucocitose 16.900x10<sup>6</sup>/L e PCR 14 mg/dL. O LCR apresentava 2 células/uL, hiperproteinorráquia (88 mg/dL), BOC perfil tipo 4, pesquisa de vírus neurotrópicos, anticorpos anti-membrana, onconeuronais e pesquisa SARS-CoV-2 negativa. EEG globalmente lentificado traduzindo encefalopatia difusa, com atividade epileptiforme focal frontotemporal anterior esquerda. RM-CE mostrou alteração de sinal cortico-subcortical predominantemente fronto-

temporal direita e núcleos da base bilateralmente, restrição à difusão e captação de contraste com contorno serpiginoso do córtex cerebral e núcleos da base, espessamento paquimegingeo difuso e focos hemorrágicos na transição córtico-pial hemisféricos direitos. Admitiu-se diagnóstico de meningoencefalite em possível relação com infecção COVID-19. A doente apresentou deterioração clínica progressiva falecendo ao 6º dia de internamento.

**Conclusão:** Dentro das manifestações neurológicas associadas à infecção COVID-19, a encefalite/meningoencefalite é rara, mas deverá ser considerada na presença de sintomas neurológicos com início após a infecção e agravamento clínico progressivo, mesmo na presença de pesquisa de SARS-CoV-2 no LCR negativa.

## EP-149 AFINAL, MAIS UMA TUBERCULOSE!

Filipa Castelao<sup>1</sup>, Diogo Marques<sup>1</sup>, Francisca Sena Batista<sup>1</sup>, Cristina Marques<sup>1</sup>, Cristina Rios<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** A tuberculose prevalece como causa importante de mortalidade. A apresentação clínica inicial tende a ser inespecífica e os testes laboratoriais inconclusivos, protelando o diagnóstico. O envolvimento extrapulmonar, nomeadamente do SNC, está associado a uma dificuldade diagnóstica acrescida e a aumento da morbidade. A tomografia computadorizada (TC) e a ressonância magnética (RM) podem mostrar alterações sugestivas da doença.

**Caso Clínico:** Homem de 62 anos, melanodérmico. Recorreu duas vezes numa semana ao Serviço de Urgência (SU) por quadro sindrômico de fadiga, toracalgia, tosse e febre, com quatro semanas de evolução. Foi realizada investigação analítica sem alterações relevantes, nomeadamente dos parâmetros inflamatórios. Após três dias é trazido novamente ao SU por alteração do estado de consciência. Ao exame neurológico, destaca-se agitação com reação a estímulos tácteis, sem discurso, com emissão de gemidos, sem cumprir ordens simples. Força muscular mantida. Dos exames realizados salientam-se as alterações observadas no estudo RM que demonstrou envolvimento encefálico supra e infratentorial por múltiplas lesões anelares infracentimétricas, bem delimitadas, de predomínio cortico-justacortical. Apresentavam restrição à difusibilidade protónica. Os aspectos imagiológicos eram sugestivos de etiologia infecciosa, nomeadamente tuberculomas. A restante investigação clínica evidenciou a existência de envolvimento pulmonar e foi colocado o diagnóstico de tuberculose com disseminação para o SNC. Após um mês, sob terapêutica antibacilar desenvolveu paraparesia progressiva. A RM da coluna mostrou lesão intramedular centrada a D11, única, com reforço de sinal anelar, tendo sido submetido a cirurgia, com diagnóstico final de tuberculoma. Teve alta após dois meses de internamento com melhoria parcial dos défices neurológicos.

**Conclusão:** O presente caso ilustra a dificuldade de diagnóstico da tuberculose - pulmonar e extrapulmonar. Apesar de altamente prevalente o diagnóstico é tardio. É ainda demonstrativo de uma apresentação atípica do envolvimento do SNC pela doença, cuja forma mais comum é a meningite.

## EP-150 ENTEROVIRUS, UMA EMERGÊNCIA NEUROLÓGICA

Filipa Castelao<sup>1</sup>, Diogo Marques<sup>1</sup>, Francisca Sena Batista<sup>1</sup>, Cristina Marques<sup>1</sup>, Cristina Rios<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** Por definição, a encefalite resulta de inflamação do parênquima cerebral e manifesta-se por sinais de disfunção neurológica. Os enterovirus são reconhecidos como uma causa importante de meningo-encefalite em idade pediátrica. A transmissão é predominantemente fecal-oral. Em apenas 3% dos casos existe envolvimento do sistema nervoso central (SNC). A presença de rash e diarreia são sintomas acompanhantes que ajudam a distinguir encefalite por enterovirus de outras entidades nosológicas.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 5 anos, quadro sindrômico com 12 horas de evolução de febre, cefaleia holocraniana e cervicalgia, seguido de diarreia e vômitos. No exame neurológico realizado na urgência pediátrica realça-se: rigidez da nuca e sinal de Brudzinski positivo. Durante o internamento houve agravamento do quadro clínico com: prostração, sonolência excessiva, irritabilidade e exantema maculo-papular disperso. Foi realizada ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) e punção lombar. A RM-CE mostrou ligeiro hipersinal T2 difuso afetando de forma simétrica tegumento do tronco cerebral, pedúnculos cerebelosos superiores e região posterior do bulbo. Sem restrição à difusibilidade protónica, sem reforço de sinal após gadolínio e sem efeito de massa. Associado hipersinal T2 na medula cervical, bilateral e simétrico, inferiormente ao plano somático de C2. A avaliação citoquímica e serológica do LCR foram sugestivas de infecção viral por enterovirus. O quadro clínico, a avaliação imagiológica e laboratorial foram concordantes com o diagnóstico de romboencefalomielite por enterovirus. Iniciou terapêutica com imunoglobulina endovenosa e constatou-se melhoria progressiva, tendo tido alta após 10 dias de internamento, assintomática.

**Conclusão:** O incremento das infeções virais com envolvimento do SNC são um desafio diagnóstico. Novos genótipos de enterovirus têm sido descobertos, com grande potencial de disseminação a nível mundial. Este caso, sendo típico de uma infecção viral com envolvimento do SNC, pretende ilustrar a conduta clínica e diagnóstica mais apropriada no sentido de otimizar a terapêutica.

## EP-151 DOENÇA DO MOVIMENTO SECUNDÁRIA A NEUROSSÍFILIS ASSOCIADA A AC. ANTI-NMDA

Ângelo Pereira Fonseca<sup>1</sup>, Carolina Lopes<sup>1</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>, Cristina Duque<sup>1</sup>, Vitor Tedim Cruz<sup>1</sup>

1-Hospital Pedro Hispano.

**Introdução:** A sífilis é uma doença infecciosa sistémica causada por *Treponema pallidum*, que pode evoluir de diferentes formas e ao longo de várias fases, sendo que o envolvimento do sistema nervoso pode ocorrer em qualquer uma dessas fases.

Apesar da descoberta da penicilina ter levado a uma diminuição dos casos de infeção, tem-se verificado um aumento crescente da incidência das formas latente precoce e tardia da sífilis, incluindo Neurosífilis e formas atípicas.

**Caso Clínico:** Homem de 62 anos, recorre ao SU por desequilíbrio, tendo sido objetivada disartria cerebelosa, dismetria dos quatro membros e ataxia da marcha, assim como coreia generalizada. O estudo analítico revelou TPHA 1/1280 e VDRL 1/16. Realizou PL, que relevou pleocitose de 13 células com aumento das proteínas e sem consumo de glicose; o VRDL no LCR foi negativo e o TPHA foi positivo, fazendo o diagnóstico de neurosífilis.

Iniciou tratamento com penicilina G, tendo-se verificado melhoria do quadro cerebeloso e da coreia nos primeiros dias de tratamento. Ao quinto dia de tratamento, desenvolveu um quadro de psicose com delírio de teor persecutório. Foi repetida PL



que revelou anticorpos anti-NMDA positivos no LCR (negativos no soro). Cumpriu 5 dias de IgIV, com subsequente melhoria do quadro.

**Conclusão:** Este caso demonstra a importância de considerar apresentações atípicas de uma doença, em si, rara. Apesar de ser uma forma infreqüentemente descrita de neurosfilis, a melhoria dos sintomas coreicos e atáxicos suporta a hipótese etiológica. Paralelamente, apresenta também a peculiaridade da co-ocorrência de anticorpos anti-NMDA associada a sintomas psiquiátricos de novo sugerindo encefalite. A revisão da literatura permite concluir que não existem casos descritos desta co-ocorrência, cuja fisiopatologia está por esclarecer.

## EP-152 PUNÇÃO LOMBAR: QUANDO O INESPERADO ACONTECE!

Diogo Marques<sup>1</sup>, Filipa Castelo<sup>1</sup>, Francisca Sena Batista<sup>1</sup>, Ricardo Pimentel<sup>1</sup>, Cristina Rios<sup>1</sup>

1-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** A punção lombar é uma técnica invasiva com importante potencial diagnóstico e terapêutico. O conhecimento das suas complicações é de extrema importância, promovendo a identificação precoce e prevenção da sua ocorrência.

**Caso Clínico:** Mulher, 55 anos, sexo feminino, com antecedentes de hematomas subdurais crônicos pós-traumáticos bilaterais. Admitido no serviço de urgência por cefaleia holocraniana, que agravava com o decúbito, acompanhado por mialgias e febre. À observação, encontrava-se colaborante e com sinais meníngeos. Sem defeitos neurológicos focais. Analiticamente, leucocitose com predomínio de polimorfonucleares e elevação da PCR. TC-CE sem alterações intracranianas relevantes. Punção lombar com saída de líquido turbido. À avaliação citoquímica, constatou-se hiperproteinorráquia, hipoglicorráquia e pleiocitose (predomínio de mononucleares). Foi considerada meningite aguda, e iniciou antibioterapia com ceftriaxone e aciclovir. RM-CE com sinais de osteomielite da grande asa do esfenóide associada a solução de continuidade óssea, reforço de sinal leptomeníngeo após gadolínio e hipersinal T2/FLAIR do parênquima cerebral adjacente. As serologias IgM Rickettsia conorii e Borrelia burgdorferii foram positivas, contudo admitiu-se reação cruzada. Culturas e restantes serologias negativas. Teve alta assintomático.

Após 1 mês, retornou ao serviço de urgência com quadro clínico semelhante. A avaliação citoquímica do LCR indicava hiperproteinorráquia, hipoglicorráquia, pleiocitose (predomínio de polimorfonucleares). Admitiu-se meningite bacteriana aguda, em provável relação com fistula de LCR. Cultura do LCR com *Streptococcus viridans*. Boa resposta à antibioterapia. Repetiu RM-CE, com meningite piogénica e polissinusopatia esfenoidal.

Posteriormente, para encerramento da fistula de LCR, realizou-se punção lombar para colocação de drenagem, sem sucesso. Esta foi complicada por fistula de LCR de alto débito e hematoma raquidiano lombar intradural, com compromisso das raízes da cauda equina. Após estabilização, teve alta com indicação para realizar reabilitação motora.

**Conclusão:** Apesar de serem incomuns, o presente caso pretende relembrar os riscos da punção lombar, devendo a sua realização ser limitada aos casos com claro benefício clínico.

## EP-153 TETRAPARÉSIA SUBAGUDA: CAUSA INFECIOSA INCOMUM

André Costa<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Rita Raimundo<sup>1</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** Os abscessos epidurais espinhais são entidades raras e cujo diagnóstico é desafiante. Numa fase inicial os sintomas são na maioria dos casos inespecíficos sendo a instalação dos défices neurológicos subaguda, que podem evoluir, no entanto, em poucas horas. O diagnóstico deverá ser suportado por uma elevada suspeição clínica e achados imagiológicos compatíveis.

**Caso Clínico:** Colocam-se a discussão 2 casos clínicos com formas de apresentação clínica similares, mas com abordagens terapêuticas distintas.

**Caso 1:** Homem de 71 anos com quadro clínico de cervicalgias, mialgias e parestesias das mãos com 5 dias de evolução. Já em meio hospitalar apresentou agravamento neurológico progressivo com desenvolvimento de tetraparésia, tendo realizado RM cervical que evidenciou coleção cervical epidural. Iniciou de imediato antibioterapia empírica, sendo o doente submetido a intervenção neurocirúrgica urgente que decorreu sem intercorrências. Referenciado para plano de reabilitação fisioterápica. Três meses após o episódio é observado em consulta, objetivando-se recuperação parcial da capacidade motora.

**Caso 2:** Homem de 67 anos. Queixas iniciais de lombalgias, cervicalgias e dificuldades na marcha com 4 dias de evolução. Associadamente quadro febril, pelo que é realizado estudo do LCR, que se demonstra compatível com processo neuro-infeccioso. É iniciada antibioterapia empírica, constatando-se no entanto agravamento neurológico progressivo com o desenvolvimento de uma tetraparésia, predomínio crural. Realizou RM neuro-eixo que revelou coleção cervical dos tecidos moles compatível com fleimão a condicionar mielite. Dado não haver indicação para intervenção neurocirúrgica o doente manteve-se sob tratamento conservador verificando-se melhoria progressiva dos défices neurológicos bem como da neuroimagem.

**Conclusão:** Perante um quadro inicial álgico localizado à coluna vertebral, síndrome febril e aparecimento de défices neurológicos deverá ser equacionada a hipótese de processo infeccioso em curso. A neuroimagem, particularmente a RM, juntamente com a clínica constituem a chave para um diagnóstico atempado e instituição de terapêutica adequada.

## EP-154 PADRÃO CLÍNICO DA ENCEFALITE ASSOCIADA A INFEÇÃO POR SARS-COV-2

Leandro M. Marques<sup>1</sup>, Sofia M. Marques<sup>1</sup>, Octávia Costa<sup>1</sup>, Eduardo Freitas<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga.

O coronavírus 2 da síndrome respiratória aguda grave (SARS-CoV-2) é associado a sintomas respiratórios, febre e mialgias. Ao longo do tempo, foram relatados sintomas neurológicos, mais comumente cefaleia e anosmia, assim como complicações raras, como a encefalite associada ao Sars-CoV-2, que se pensa ser causada não por infeção direta, mas por resposta imune/inflamatória generalizada.

Apresentamos dois doentes com este diagnóstico.

Mulher, 50 anos, sem antecedentes, trazida por alteração da linguagem e agitação. Zaragatoa SARS-CoV-2 positiva 6 dias antes (febre, mialgias e astenia com 5 dias de evolução). Exame: sonolenta, não cumpria ordens, não nomeava, rigidez da nuca. TC e angio-TC normais. LCR: 11 células, 0,82 g/dL proteínas, glicose normal, painel de vírus/bactérias negativo, SARS-CoV-2 no LCR negativo. EEG com encefalopatia moderada, sem atividade epileptiforme. RM normal. Em D2, LCR: 41 células, 1,23 g/dL proteínas. Iniciou dexametasona 6 mg IV 1x/dia nesse dia pelos sintomas respiratórios. Em D3, assintomática e com exame normal.

Mulher, 49 anos, antecedentes de excesso de peso, trazida por alteração do comportamento. Zaragatoa SARS-CoV-2

positiva 7 dias antes (cefaleias, apatia e astenia com 8 dias de evolução). Exame: olhos abertos, não cumpria ordens, em mutismo. Períodos de agitação motora. TC e angio-TC normais. LCR: 1 célula, 0,16 g/dL proteínas, glicose normal, painel de vírus/bactérias negativo, SARS-CoV-2 no LCR negativo. EEG com encefalopatia ligeira sem atividade epileptiforme. RM normal. D3 iniciou dexametasona 4 mg IV 1x/dia. Em D4, sonolenta e ligeiramente lentificada, sem outras alterações no exame.

**Conclusão:** A encefalite associada ao SARS-CoV-2 parece tratar-se de uma entidade rara, autolimitada, cujo mecanismo fisiopatológico não é conhecido. É importante que estes dados sejam futuramente replicados, para melhor se determinar os exames e tratamento mais adequados, nomeadamente o possível efeito terapêutico resolutivo da corticoterapia.

## EP-155 NEUROPATIA ÓTICA RECORRENTE DE ETIOLOGIA INDETERMINADA? UM ESTRANHO CASO DE NEUROPATIA ÓTICA HEREDITÁRIA DE LEBER

Miguel Miranda<sup>1</sup>, Maria Margarida Andrade<sup>2</sup>, Sandra Sousa<sup>1</sup>, Fernando Pita<sup>1</sup>, Cátia Carmona<sup>1</sup>

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Departamento de Medicina Interna, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida.

**Introdução:** Correspondendo à doença mitocondrial hereditária mais frequente, a neuropatia ótica de Leber afeta tipicamente homens jovens com história familiar materna da doença. Caracteriza-se pela clínica progressiva e irreversível de perda de acuidade visual, inicialmente na forma de escotoma central ou cecocentral unilateral com posterior progressão sequencial para envolvimento ótico bilateral.

**Caso Clínico:** Doente, género feminino, 50 anos. Seguida em Neurologia por 2 episódios de neuropatia ótica (NO) esquerda em 6 meses, sucedidos por NO direita 10 meses depois; com diminuição da acuidade visual em todos os eventos e dor associada aos movimentos oculares apenas em 2. Clinicamente, com resolução dos sintomas após corticoterapia no 1º e 3º eventos e diminuição de acuidade visual refratária a corticoterapia e plasmáfereze no 2º. Do estudo complementar, destaca-se RMN-neuroeixo com captação intensa de gadolínio no 1/3 posterior do nervo ótico esquerdo apenas no primeiro evento clínico, com hiperdensidades supratentoriais bilaterais inespecíficas e ausência de lesões medulares. Analiticamente, com estudo sérico de autoimunidade negativo e sem bandas oligoclonais, anticorpos anti-AQP4 ou anti-MOG no sangue periférico ou LCR. Apesar de doente negar inicialmente antecedentes familiares relevantes, foi pedido estudo genético com diagnóstico de citopatia mitocondrial de Leber (variante m.11778G>A), apurando-se posteriormente existência de 2 primos e 1 sobrinho maternos com diminuição marcada da acuidade visual em idade jovem.

**Conclusão:** Perante perda de acuidade visual progressiva e recorrente, com estudo complementar inconclusivo, o diagnóstico de neuropatia ótica hereditária de Leber deve ser ponderado mesmo perante quadros clínicos bizarros que favoreçam diagnósticos alternativos, como neuropatias óticas de etiologia inflamatória ou isquémica (nomeadamente na presença de dor associada aos movimentos oculares e resposta terapêutica a corticoide).

## EP-156 MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS AGUDAS ASSOCIADAS À HIPERGLICEMIA

Carolina Gonçalves<sup>1</sup>, João Pedro Marto<sup>1</sup>, Isabel Carmo<sup>1</sup>, Luísa Alves<sup>1</sup>

1-Hospital de Egas Moniz.

**Introdução:** A diabetes *mellitus* pode raramente apresentar manifestações neurológicas agudas associadas à hiperglicemia como sinais neurológicos focais, crises epiléticas e movimentos extrapiramidais. Estas manifestações são geralmente unilaterais e resolvem após a normalização do perfil glicémico.

**Caso Clínico:** Mulher de 81 anos de idade, com história de diabetes *mellitus* tipo 2 com 15 anos de evolução, não-insulino-trada. Admitida no Serviço de Urgência após activação de Via Verde AVC extra-hospitalar por alteração do discurso e falta de força dos membros direitos com 7h de evolução. À observação inicial encontrava-se em mutismo, com desvio oculocéfálico esquerdo e com ligeira monoparésia do membro superior direito. Apresentou ainda mioclonias do membro superior direito. TC-CE sem lesões isquémicas ou hemorrágicas agudas mas com evidência de hiperdensidade bilateral do estriado. Angio-TC sem oclusão de grande vaso. Analiticamente a destacar glicémia capilar de 799 mg/dL, pH 7,43 e cetonémia de 5,2 mmol/L. Considerado o diagnóstico de sinais neurológicos focais e crise epilética no contexto de hiperglicemia e iniciada terapêutica com perfusão de insulina. À reavaliação no dia seguinte, sem alteração da linguagem embora com perseveração do discurso. Sem alteração da força muscular ou outros sinais focais. Objectivada a presença de movimentos coreicos bilaterais a envolver face, tronco, membros (predomínio nos membros superiores a nível proximal) e ainda voz de carácter distónico. Admitida assim adicionalmente o diagnóstico de coreia generalizada secundária à hiperglicemia. Por manutenção do quadro com perfil glicémico adequado, iniciou tetrabenazina 25 mg/dia. Em internamento manteve evolução clínica favorável embora mantendo movimentos coreicos particularmente a nível apendicular sob tetrabenazina 12,5 mg/dia aos 2 meses. RM-CE demonstrou hipossinal em T2 com envolvimento dos núcleos estriados bilateralmente.

**Conclusão:** Este caso demonstra um conjunto de manifestações neurológicas agudas associadas a estados hiperglicémicos. Menos frequentemente a coreia pode ser generalizada e persistente após normalização do perfil glicémico.

## EP-157 "STROKE-LIKE EPISODES" EM DOENTE COM MELAS COM APRESENTAÇÃO TARDIA

Carlos Figueiredo<sup>1</sup>, Joana Dionísio<sup>1</sup>, Sofia Delgado<sup>1</sup>, Carlos Casimiro<sup>2</sup>, Daniel Gomes<sup>3</sup>, Simão Cruz<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>1</sup>, Cristina Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca; 3-Consulta de doenças metabólicas do adulto, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte.

**Introdução:** A síndrome MELAS ("Mitochondrial Encephalopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-like episodes") é uma citopatia mitocondrial que se caracteriza por episódios "stroke-like" que se manifestam por sinais focais incluindo afasia, hemiparésia e cegueira cortical. As lesões cerebrais são geralmente unilaterais ou assimétricas, predominantemente parietais ou occipitais, e não respeitam os territórios de irrigação vascular. A doença inicia-se tipicamente antes dos 40 anos.

**Caso Clínico:** Homem, 56 anos, apresentou-se no serviço de

urgência após instalação súbita de afasia de expressão. Apuraram-se antecedentes de hipoacusia neurosensorial bilateral. História familiar revela mãe com internamento por afasia súbita aos 53 anos, hipoacusia e diabetes *mellitus*. A TC-CE revelou uma hipodensidade corticossubcortical temporal e occipital esquerda em território da ACM e ACP esquerdas, sendo colocada inicialmente hipótese de AVC isquémico cardioembólico ou associado a variante fetal da ACP. A RM-CE mostrou uma lesão parieto-temporo-occipital esquerda com insuflação cortical que não respeita um território vascular, e espectroscopia com elevação do lactato na substância branca não afetada e LCR, sugerindo o diagnóstico de MELAS. Perante esta hipótese a investigação complementar revelou elevação de lactatos no sangue e LCR, alterações miopáticas no eletromiograma, bem como retinopatia pigmentar. Observaram-se mioclonias e atividade epiléptica no EEG, interpretadas como crises sintomáticas agudas e iniciou levetiracetam que suspendeu posteriormente em ambulatório. Iniciou na fase aguda terapêutica com L-arginina, que manteve cronicamente em dose menor. O estudo genético confirmou a mutação pontual mais comum no ADN mitocondrial (m.3243 A>G). Seis meses mais tarde apresenta crise convulsiva generalizada identificando-se uma nova lesão frontal esquerda. Sem recorrência de sintomas ao longo dos últimos nove meses, mantendo afasia não fluente sequelar.

**Conclusão:** O diagnóstico da síndrome MELAS pode tornar-se desafiante, particularmente quando se apresenta tardiamente. A história familiar, o envolvimento multi-sistémico (particularmente com hipoacusia e endocrinopatia) e as alterações imagiológicas e laboratoriais devem alertar-nos para este diagnóstico.

### EP-158 SÍNDROME HEMOLÍTICA URÉMICA ATÍPICA – UM CASO DE DISFUNÇÃO NEUROLÓGICA GRAVE E NEUROIMAGEM INCOMUM

**Sofia Lopes<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, Filipa Martins<sup>3</sup>, Cristiana Martins<sup>3</sup>, Sara Varanda<sup>4</sup>**

1-Hospital de Braga - Serviço de neurologia; 2-Hospital de Braga - Serviço de neuroradiologia; 3-Hospital de Braga - Serviço de medicina interna; 4-Hospital de Braga - Serviço de neurologia.

**Introdução:** A síndrome hemolítica urémica atípica é uma microangiopatia trombótica caracterizada por lesão renal aguda, anemia hemolítica e trombocitopenia. Pode ser primária ou secundária a infeções, doenças autoimunes, metabólicas ou fármacos. Manifestações neurológicas ocorrem em cerca de 10% dos casos e variam de ligeiras a coma.

**Caso Clínico:** Homem de 58 anos, com antecedentes de HTA e glaucoma, é observado no serviço de urgência por dor abdominal, vómitos e diarreia sanguinolenta com um dia de evolução. Apresentava bom estado geral, abdómen doloroso à palpação e exame neurológico normal. O estudo analítico mostrou leucocitose (28.000/uL) e edema com ulceração difusa na colonoscopia, tendo iniciado ciprofloxacina+metronidazol. Ao dia 4 de internamento, notada depressão progressiva do estado de consciência e possível défice motor esquerdo. No controlo analítico, apresentava anemia hemolítica, trombocitopenia e lesão renal aguda. Realizou RM-CE que revelou áreas de hipersinal em T2 bilaterais e simétricas das ínsulas, núcleos da base, tálamos, ponte e cerebelo. Foi admitido numa unidade de cuidados intensivos, sedado e ventilado e instituídos plasmáfereze e corticoterapia após diagnóstico de microangiopatia trombótica. Durante o internamento apresentou também crises epiléticas de difícil controlo, com introdução sequencial de levetiracetam 3000mg/dia, lacosamida 400mg/dia e ácido valpróico-

co 2000mg/dia. Verificou-se melhoria clínica, analítica e imagiológica gradual e o doente foi transferido para a enfermaria geral ao dia 18. Teve alta ao dia 28 de internamento, apresentando ao exame neurológico parkinsonismo simétrico, sem outros sinais neurológicos focais. Mantém seguimento em consulta, tendo sido retirado ácido valpróico pela hipótese de iatrogenia.

**Conclusão:** A síndrome hemolítica urémica atípica, apesar de rara, pode ter manifestações neurológicas severas e potencialmente incapacitantes. A exuberância das alterações imagiológicas não parece ter correlação prognóstica, como demonstrado neste doente, acrescentando-se assim dados à informação atualmente disponível, com escassez de casos semelhantes publicados na literatura.

### EP-159 SÍNDROME DE MELAS – PSEUDOENFARTES TARDIOS E DIAGNÓSTICO AOS 60 ANOS.

**Sofia Lopes<sup>1</sup>, Leandro Marques<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, João Fernandes<sup>2</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>**

1-Hospital de Braga - Serviço de Neurologia; 2-Hospital de Braga - Serviço de Neuroradiologia.

**Introdução:** A Síndrome de MELAS (Encefalopatia Mitocondrial, Acidose Láctica e episódios 'Stroke-like') manifesta-se habitualmente em idade jovem. Além das manifestações implícitas no acrónimo, pode cursar com cefaleias, crises epiléticas, fraqueza muscular, intolerância ao exercício e neuropatia. O diagnóstico parte da clínica e confirma-se com identificação da mutação patogénica.

**Caso Clínico:** Homem de 60 anos, autônomo, com antecedentes pessoais de diabetes *mellitus* tipo 2 (diagnóstico aos 43 anos), dislipidemia, cardiomiopatia hipertrófica severa (diagnóstico aos 56 anos), TVP do membro inferior esquerdo (aos 55 e 57 anos), AVC isquémico aos 59 anos sem sequelas, hipoacusia bilateral severa e enxaqueca. Recorre ao serviço de urgência por discurso confuso e noção de falta de força no hemisfério direito com dois dias de evolução. Estava agitado, com discurso pouco fluente, não cumpria ordens simples e apresentava hemiparesia direita. A RM-CE mostrou lesões corticossubcorticais, hiperintensas em T2/FLAIR nos polos temporais, sugestivas de encefalite. Foi medicado inicialmente com aciclovir e corticoterapia, sem considerável melhoria. O estudo de LCR foi normal, nomeadamente o painel para autoanticorpos e as cargas víricas tendo-se verificado posteriormente hiperlactacidemia. Apresentou evolução clínica lentamente favorável, com resolução dos défices porém com perda de autonomia relacionada com agravamento da fraqueza muscular após internamento prolongado. Foi detetada uma variante patogénica do gene *MT-TL1* (m.3243A>G) tendo sido diagnosticada síndrome de MELAS.

**Conclusão:** Este caso, com ocorrência do primeiro pseudo-enfarte aos 59 anos, alerta para a importância de considerar patologias hereditárias mitocondriais como uma potencial causa de eventos deficitários recorrentes em doentes com achados imagiológicos inconsistentes com lesões vasculares, infecciosas e inflamatórias, mesmo em idades além das classicamente descritas.

### EP-160 "MIELOPATIA: UMA QUESTÃO VITAMÍNICA!"

**Catarina Fernandes<sup>1</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>**

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

**Introdução:** Mielopatia é o termo usado como diagnóstico clínico da disfunção da medula espinhal. Existe uma longa lista de

diagnósticos diferenciais das mielopatias, sendo o déficit de vitamina B12 (vitB12) uma das causas. Para além da mielopatia, este pode manifestar-se com neuropatia óptica, neuropatia periférica ou manifestações neuropsiquiátricas. O diagnóstico e o tratamento precoces são os principais fatores de bom prognóstico.

**Caso Clínico:** Mulher, 77 anos, com perda progressiva da capacidade de marcha com 2 meses de evolução associada a alterações da memória e emagrecimento progressivo com 1 ano de evolução. Antecedentes de bócio tiroideu, hipertensão arterial, anemia e osteoporose. À observação apresentava-se emagrecida com pele e mucosas descoradas. Ao exame neurológico desorientada no tempo e no espaço, reflexo de preensão e palmo-mentoniano presentes, tetraparésia simétrica de grau 4/5 nos membros superiores (MS) e 2/5 membros inferiores (MI), hiperreflexia dos MS, arreflexia dos MI, reflexo cutâneo-plantar em extensão à esquerda e abolição da sensibilidade vibratória nos MI. MMSE 13/30. O estudo analítico apresentou anemia macrocítica, leucopenia e déficit de vitB12. A RM crânioencefálica revelou lesões hiperintensas da substância branca justacortical e dos centros semiovais e a RM cervical um hiper-sinal posterior em T2 com o sinal típico "V invertido". O EMG evidenciou uma polineuropatia axonal sensitiva-motora. Da investigação etiológica conclui-se pelo diagnóstico de Anemia Perniciosa como causa do déficit de vitB12. A doente cumpriu inicialmente 7 dias de cobalamina 1000 µg, intramuscular, e à data de alta, 23 dias após, apresentava melhoria do déficit de força muscular dos MI (grau 4-/5), sem capacidade de marcha ou melhoria das alterações cognitivas.

**Conclusão:** Este caso pretende demonstrar as alterações típicas nos exames de neuroimagem do déficit de vitB12. Sendo o déficit de vitB12 uma causa potencialmente tratável, o diagnóstico tardio neste caso poderá ter contribuído para uma recuperação incompleta dos défices instalados.

## EP-161 TUMOR DA SÉRIE GLIAL INTRAMEDULAR: PRECOCIDADE DO DIAGNÓSTICO E RECUPERAÇÃO FAVORÁVEL

Maria Margarida Andrade<sup>1</sup>, Miguel Miranda<sup>1</sup>, Vera Montes<sup>1</sup>, Sandra Castro Sousa<sup>1</sup>, João Pedro Oliveira<sup>2</sup>, António Cuco<sup>2</sup>, Ding Zhang<sup>2</sup>, Luís Marques<sup>2</sup>, Fernando Pita<sup>1</sup>, Cátia Carmona<sup>1</sup>

1-Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida; 2-Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.

Os ependimomas são um grupo de tumores da glia tipicamente localizados na fossa posterior, em contacto com o quarto ventrículo, ou no interior da medula espinhal. Os gliomas medulares são raros devido à relativa escassez de tecido glial nesta localização.

Apresentamos o caso de uma doente com 46 anos, portuguesa, com antecedentes de patologia herniária discal esquerda L5-S1, com compressão de S1, a condicionar lombalgia, fraqueza muscular e hipostesia do 1/3 inferior do membro inferior esquerdo, sob terapêutica com pregabalina. Recorreu ao Serviço de Urgência por alteração das sensibilidades térmica e algica do tronco, notada após lesão cutânea e durante o banho, e por diminuição da força no membro inferior direito com uma semana de evolução. Ao exame neurológico, sem defeito motor nos membros superiores, com força motora G4 proximal e G3 distal em ambos os membros inferiores. Na avaliação das sensibilidades, com anestesia táctil e algica de D4 a D12 no hemiorco esquerdo. Realizada TC coluna cervicodorsal com discretos debruns disco-osteofibróticos posteriores em C4-C5, C5-C6 e C6-C7 com eventual compressão medular. Realizada RM cervicodorsal para caracterização adicional que revelou uma

lesão neofomativa intramedular cervicodorsal de C7 a D3, levantando a suspeita de astrocitoma versus ependimoma. Neste contexto foi transferida para serviço de Neurocirurgia, onde foi submetida a exérese da lesão. Em avaliação anatomo-patológica, confirmada hipótese de ependimoma (clássico) espinhal, grau II na classificação da OMS. Após cirurgia, verificada evolução favorável dos défices motores, com marcha autónoma à data da alta, com referenciação para programa intensivo de reabilitação motora.

Este caso clínico sublinha a relevância da semiologia neurológica e respetivo diagnóstico topográfico na orientação diagnóstica e terapêutica de uma doente com um ependimoma medular, um diagnóstico raro na enfermaria de Neurologia.

## EP-162 ENCEFALITE AUTOIMUNE POR ANTI-NMDA-R NUM DOENTE COM DIAGNÓSTICO DE NEOPLASIA GÁSTRICA

Cristina Mota<sup>1</sup>, Joana Novo<sup>1</sup>, Sofia Figueiredo<sup>1</sup>, António Campos<sup>1</sup>

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

**Introdução:** Encefalite autoimune por anti-NMDA-R é uma síndrome neuropsiquiátrica complexa, subaguda, que pode cursar com declínio cognitivo, alterações do comportamento, crises epiléticas, distúrbios do movimento e disautonomia. No LCR identificam-se anticorpos contra a subunidade GluN1 do recetor NMDA. É mais prevalente em mulheres jovens e é conhecida a sua associação com teratoma do ovário, estando mais raramente descrita em relação com outros tipos de neoplasia.

**Caso Clínico:** Homem de 65 anos, história de perda ponderal, alterações do comportamento (apatia e falta de iniciativa) e amnésia anterógrada com perda de autonomia nas atividades de vida diária com 4 meses de evolução. Ao exame objetivo destacava-se lentificação psicomotora, comportamento inadequado com discurso incoerente, perseveração verbal, incapacidade de cumprir ordens e estereotipias motoras do membro superior direito. Da investigação efetuada destaca-se: anticorpos anti recetor anti-NMDA no LCR e diagnóstico anátomo-patológico de carcinoma gástrico com diferenciação tubular/ intestinal. O doente cumpriu ciclo de 5 dias de metilprednisolona alta dose seguido de esquema de corticoterapia oral em ambulatório. Foi posteriormente submetido a gastrectomia radical e encontra-se sob quimioterapia. Atualmente verifica-se melhoria do quadro neurológico apresentando apenas desorientação temporal.

**Conclusão:** Na literatura encontra-se somente um caso de encefalite autoimune por anti-NMDA-R associado a neoplasia gástrica. Pretendemos assim destacar a importância de ponderar este diagnóstico em doentes que apresentem um quadro de alteração do comportamento e déficit cognitivo rapidamente progressivo. É por isso importante, perante estes casos, estar atento a outros sintomas e realizar uma pesquisa exaustiva de uma neoplasia oculta.

## EP-163 MIELOMA INDOLENTE... ATÉ QUANDO?

Janice Alves<sup>1</sup>, Alexandre Aldomiro<sup>1</sup>, Gonçalo Bonifácio<sup>1</sup>, Catarina Damas<sup>1</sup>, Maria Manuel Lemos<sup>2</sup>, Matilde Gonçalves<sup>2</sup>, Rita Miguel<sup>1</sup>, André Militão<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar de Setúbal.

**Introdução:** O envolvimento de nervos cranianos no mieloma múltiplo constitui uma complicação rara, afetando especialmente



os II, V, VI, VII e VIII pares. O diagnóstico é confirmado pela presença de plasmócitos no LCR, em doentes com mieloma múltiplo.

**Caso Clínico:** Homem de 63 anos, com antecedentes de mieloma múltiplo indolente e doença inflamatória intestinal sob prednisolona 5mg/dia, recorre ao serviço de urgência por quadro progressivo, com 4 meses de evolução, caracterizado por disfonía, disfagia, diplopia binocular, hipostesia na hemiface esquerda e acufenos, acompanhado de perda ponderal de cerca de 8 kg. No exame neurológico constatou-se adicionalmente hipertropia e parésia da abdução do olho esquerdo. Tinha realizado vídeo-laringoscopia recente que mostrava parésia da corda vocal direita. A RM encefálica e cervical não evidenciavam alterações e o estudo citoquímico e microbiológico do LCR foram normais. Perante um síndrome de neuropatias cranianas múltiplas iniciou ciclo de metilprednisolona (1g/dia durante 5 dias), com rápida melhoria global. Posteriormente, o estudo anatomo-patológico do LCR revelou incremento de células com morfologia plasmocitoide, compatível com infiltração por mieloma múltiplo.

O doente encontra-se presentemente estável, mantendo apenas neuropatia sensitiva nos ramos oftálmico e maxilar do trigémeo esquerdo e paresia da corda vocal direita, encontrando-se em desmame de corticoterapia oral, tendo retomado entretanto seguimento em Hematologia Oncológica.

**Conclusão:** A invasão do sistema nervoso central por mieloma múltiplo tem apresentações variadas e o elevado grau de suspeição é necessário para acelerar o diagnóstico e otimizar a abordagem. O envolvimento sistémico pode ser escasso ou estar mascarado por terapêutica prévia (neste caso, corticoterapia crónica). A terapêutica ótima ainda não está bem definida, pelo que carece de uma abordagem multidisciplinar para otimizar o prognóstico.

## EP-164 ALUCINAÇÕES VISUAIS COM PERSONAGENS DA DISNEY®: UMA APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE GLIOBLASTOMA

**Mafalda Soares<sup>1</sup>, José Rosa<sup>1</sup>, Margarida Ferro<sup>1</sup>, Maria Coutinho<sup>1</sup>, Tiago Oliveira<sup>1</sup>, Margarida Dias<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** Embora infrequente, o glioblastoma do lobo temporal pode mimetizar uma encefalite límbica, conforme descrito na literatura. Pela sua localização, as crises epiléticas focais com perturbação da consciência são uma manifestação clínica comum a ambas as entidades, obrigando ao diagnóstico diferencial das lesões nesta topografia.

**Caso Clínico:** Homem de 55 anos, sem antecedentes pessoais relevantes nem medicação habitual. Iniciou, de forma súbita, sensação de náusea seguida de alucinações visuais complexas com crítica, descrevendo múltiplas personagens do universo Disney®. A aura visual evoluiu para mioclonias generalizadas com alteração do estado de consciência, incontinência de esfíncter urinário, mordedura de língua e paragem cardiorrespiratória. Verificou-se recuperação do estado de consciência após manobras de suporte básico de vida. No período pós-ictal observou-se discurso desorganizado e labilidade emocional, tendo iniciado terapêutica anti-convulsivante já em meio hospitalar. Dos exames complementares realizados, destaca-se exame citoquímico do LCR sem alterações, pesquisa de vírus neurotrópicos no LCR negativa, EEG com descargas periódicas temporais e frontotemporais direitas e RM-CE com lesão temporal medial direita sugestiva de etiologia inflamatória. Iniciou terapêutica endovenosa com aciclovir e posteriormente imunoglobulina, que cumpriu durante 14 e 5 dias, respetivamente.

No decorrer do internamento, manteve crises epiléticas focais com alucinações visuais complexas no hemisfério esquerdo e alteração da memória episódica. Em RM de reavaliação observou-se aumento das dimensões da lesão previamente observada, a condicionar apagamento dos sulcos corticais regionais. Colocou-se a hipótese de etiologia neoplásica, confirmada posteriormente por biópsia cerebral que documentou um glioblastoma de alto grau.

**Conclusão:** O tempo decorrido desde o início dos sintomas até ao diagnóstico histológico deveu-se às apresentações clínicas e imagiológicas compatíveis com encefalite límbica, e menos típicas de uma neoplasia da série glial. Este caso destaca a sobreposição clínica destas entidades e alerta para a importância da reavaliação clínica e imagiológica, de forma a estabelecer um diagnóstico definitivo mais célere.

## EP-165 DIMINUIÇÃO DA ACUIDADE VISUAL MONOCULAR – APOPLEXIA PITUITÁRIA

**Rita Pinheiro<sup>1</sup>, José Costa<sup>3</sup>, Inês Coutinho<sup>1</sup>, Ding Zhang<sup>2</sup>, Sara Machado<sup>1</sup>**

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Instituto Português de Oncologia de Lisboa.

**Introdução:** A apoplexia pituitária é uma patologia incomum, que se manifesta habitualmente com cefaleia explosiva, alterações visuais e sintomas de hipopituitarismo. A cefaleia explosiva é a forma de apresentação mais frequente, seguida das alterações visuais. Esta tríade desenvolve-se habitualmente de forma aguda (24h-72h), mas menos frequentemente pode também ter uma apresentação subaguda.

**Caso Clínico:** Homem de 32 anos, hipertenso, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por quadro clínico com um mês e meio de evolução, caracterizado por alteração visual de aparecimento insidioso, correspondente a escotoma na porção lateral do campo visual do olho direito (OD). O início do quadro coincidiu com cefaleia occipital ligeira, sem sinais de alarme, admitida em contexto de hipertensão para a qual foi medicado, com melhoria. Porém, o defeito de visão foi agravando progressivamente e não foi acompanhado de dor com a mobilização ocular ou discromatopsia. Foi observado por oftalmologia, sendo documentada diminuição marcada da acuidade visual do OD (0.01) e foi também observado por neurologia, não apresentando outras alterações ao exame neurológico. Realizou TC-CE que mostrou lesão expansiva selar e supra-selar associada a desvio superior do quiasma e estiramento dos nervos óticos. A RM-CE evidenciou ainda hipersinal da porção direita do quiasma com extensão à porção adjacente do nervo ótico direito. Analiticamente destacava-se hipotireoidismo e hiperprolactinemia, compatível com macroadenoma lactotrófico. Assim, foi realizado o diagnóstico de apoplexia pituitária e o doente foi submetido a exérese lesional por via transfenoidal endoscópica endonasal, evoluindo com recuperação total do défice visual.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de manifestação atípica de apoplexia pituitária, tendo em conta a instalação e evolução insidiosas e envolvimento monocular. Pretendemos evidenciar que, por se tratar de uma emergência com possíveis graves complicações, este diagnóstico requer um reconhecimento célere dos sintomas e um alto nível de suspeição, principalmente na presença de fatores predisponentes, como hipertensão.

## EP-166 NUMB CHIN SYNDROME – UM SINAL CLÍNICO SOMBRIO DE METASTIZAÇÃO

Rafael Dias<sup>1,2,3</sup>, Cláudia Caeiro<sup>4</sup>

1-Departamento de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Funchal, Portugal; 2-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Departamento de Oncologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

*Numb Chin Syndrome* corresponde uma neuropatia rara e subdiagnosticada do ramo alveolar inferior do nervo trigémeo geralmente associado a distúrbios malignos e não malignos e corresponde geralmente a um sinal de apresentação, progressão ou recidiva maligna.

Doente do sexo feminino, 61 anos, com antecedentes de meningioma cerebral operado e neoplasia da mama com evidência de metastização óssea há 7 anos sob tratamento.

Doente é enviada à consulta de Neurologia com queixas de dormência localizada à região mentoniana esquerda, associada por vezes a formigueiro com alguns meses de evolução que não conseguia precisar. Doente negava história de trauma, infeções ou outra etiologia dentária óbvia. Negava outras queixas nomeadamente, cefaleia, dor facial, alterações visuais, diplopia, outros sintomas sensitivos noutros territórios ou fraqueza muscular.

Ao EN apresentava hipoestesia álgica no território terminal do ramo mandibular do nervo trigémeo esquerdo, sem outras alterações.

Doente apresentava RM CE realizada 7 meses antes sem evidência de metastização cerebral, no entanto perante a suspeita *Numb-Chin syndrome* foi realizada nova RM CE com evidência de sinais compatíveis com metastização da calote frontoparietal esquerda com possível metastização dural subjacente assim como aumento da espessura do ramo esquerdo da mandíbula comparativamente ao homólogo contralateral, com hipersinal em FLAIR, captação de contraste e áreas de restrição à difusão no seu interior aspetos que indiciavam infiltração secundária da medula óssea.

Doente realizou punção lombar que demonstrou presença de abundantes células malignas, no entanto o estudo imunocitoquímico foi inconclusivo quanto à origem mamária das células neoplásicas.

Doente posteriormente desenvolveu quadro de hipertensão intracraniana acabando por falecer.

Este caso clínico pretende demonstrar a importância da avaliação clínica e exame neurológico na abordagem dos doentes, lembrando o *Numb-Chin Syndrome* como sinal de apresentação, progressão ou recidiva de neoplasias sistémicas, guiando a realização de exames complementares de diagnóstico, mesmo na presença de exames prévios sem alterações.

## EP-167 LESÃO INFILTRATIVA DO TRONCO CEREBRAL CORTICORRESPONSIVA - O DIFÍCIL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE DOENÇA INFLAMATÓRIA E LINFOMA

Joana Lopes<sup>1</sup>, Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Catarina Pinto<sup>1</sup>, Tiago Costa<sup>1</sup>, António Lamas<sup>1</sup>, Raquel Faria<sup>1</sup>, Patrícia Seabra<sup>1</sup>, Carla Silva<sup>1</sup>, Miguel Pinto<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>1</sup>, Raquel Samões<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** O linfoma primário do SNC é um subtipo raro de linfoma não-Hodgkin que ocorre mais frequentemente na

substância branca periventricular e raramente envolve o tronco encefálico. A corticoterapia pode induzir uma melhoria clínica e imagiológica franca, dificultando o diagnóstico diferencial com patologia inflamatória.

**Caso Clínico:** Mulher de 73 anos, com um mês de evolução de hemiparesia direita, disartria e disfagia progressivas. A RM mostrou lesão com hipersinal em TR longo, realce após contraste e áreas de restrição a difusão na transição mesencéfalo-protuberancial, pedúnculo cerebeloso superior, transição mesencéfalo-diencefálica, região lenticulocapsular, hipotálamo e fita óptica à esquerda. O LCR era inflamatório (40 leucócitos, 58% polimorfonucleares, hiperproteorráquia 65,2 mg/dL, sem consumo de glicose) com 12 bandas oligoclonais, citometria sem atipia (2 vezes). Os estudos microbiológico (cultural, Borrelia, Toxoplasma, listeria, mycoplasma, HIV, EBV, CMV, VDRL), imune (anticorpos anti-neuronais, -AQP4, -MOG, -SSA, -SSB, ECA, ANAs, ANCA, FR e eletroforese de proteínas) e imagiológico sistémico (TC toraco-abdomino-pélvica e PET corporal) foram negativos. Considerando a natureza inflamatória, fez ciclo de metilprednisolona (1 g/dia, 5 dias) seguido de prednisolona (1 mg/kg/dia), com recuperação dos défices e involução parcial da lesão na RM, mas recrudescência de ambos nos 2 meses seguintes, mesmo sob corticoterapia. Dada a progressão rápida da lesão e ausência de resposta à terapêutica, foi realizada biópsia por neuronavegação, cuja neuropatologia revelou linfoma B difuso de grandes células. Pelo elevado grau de dependência e complicações infeto-metabólicas não foi candidata a quimioterapia, e faleceu duas semanas depois.

**Conclusão:** A localização na fossa posterior e a suspeita de causa inflamatória motivaram o uso precoce de corticoterapia e protelaram a biópsia, adiando o diagnóstico definitivo de linfoma do SNC. Sinais de alarme -idade avançada, agravamento clínico sob tratamento e progressão imagiológica- devem motivar reconsiderar o início da corticoterapia e investigação adicional de neoplasia.

## EP-168 SIMULTANEOUS THIRD NERVE NEUROMYOTONIA AND ABERRANT REGENERATION

Carolina Azoia<sup>1</sup>, André Filipe Jorge<sup>2</sup>, Ricardo Gaspar Pires<sup>3</sup>, Inês Laranjinha<sup>4</sup>, Daniela Jardim Pereira<sup>3</sup>, Leonor Pinto<sup>5</sup>, Ana Inês Martins<sup>2</sup>, João Lemos<sup>2,6</sup>

1-Neurology Department, Trás-os-Montes e Alto Douro – Vila Real Hospital Centre, Vila Real, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Functional Unit of Neuroradiology, Department of Medical Imaging, Coimbra Hospital and University Centre, Coimbra, Portugal; 4-Neurology Department, Porto University Hospital Centre, Porto, Portugal; 5-Oncology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 6-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Ocular neuromyotonia (NMT) and aberrant regeneration (AR) are well-known complications of oculomotor nerve palsies, both usually occurring in isolation, most commonly associated with compressive etiologies, including meningeal lesions and tumors. We report a unique case of a left sixth (6NP) and right third nerve palsy (3NP) with secondary bilateral NMT, followed by AR in the right eye, due to a refractory nasopharynx undifferentiated carcinoma.

**Case Report:** A 58-year-old female, with a history of nasopharynx undifferentiated carcinoma, diagnosed and treated with radiation and chemotherapy 2 years prior, presented with a 2-month history of binocular horizontal diplopia “de novo”. Upon examination, there was an esotropia that increased on

left gaze, consistent with a left 6NP, in possible association with tumor relapse and extension to the cavernous sinus (confirmed on MRI). She restarted chemotherapy. One month later, diplopia was worse at near-fixation, there was additional left hypertropia on upgaze and right hypertropia on downgaze, without clear supra- and/or infraduction deficits, suggesting a partial right 3NP. These new findings suggested progressive neoplastic infiltration in the ipsilateral cavernous sinus, which was also already present on the first imaging assessment. After one month, we observed right medial rectus and left lateral rectus NMT after prolonged left-gaze. The patient was given carbamazepine 100mg twice daily, with complete resolution of NMT in 2 months. At this point, she still showed residual right 3NP and left 6NP, and there was now reproducible right lid retraction upon downgaze attempt, indicating partial recovery of the right 3NP, with concomitant AR.

**Conclusion:** Albeit rarely, ocular neuromyotonia and aberrant regeneration can occur simultaneously in an individual patient, highlighting a probable shared pathomechanism (i.e., chronic compression and/or infiltration) leading to abnormal excitation and maladaptation of the ocular motor nerve complex.

## EP-169 GLIOMA DO TRONCO CEREBRAL NO ADULTO: UM DIAGNÓSTICO RARO E DESAFIANTE

Rafaela Costa<sup>1</sup>, André Fernandes<sup>1</sup>, Maria João Pinto<sup>1,2</sup>, Ana Isabel Almeida<sup>3</sup>, Vasco Carvalho<sup>4</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Ana Luísa Rocha<sup>1</sup>, Daniela Ferro<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto.

**Introdução:** As lesões do tronco cerebral obrigam a um extenso e desafiante diagnóstico diferencial, devendo ser consideradas, entre outras, etiologias inflamatórias, infecciosas e neoplásicas. Os gliomas do tronco no adulto são uma entidade rara, representando cerca de 1-2% dos gliomas e sendo na sua maioria de baixo grau.

**Caso Clínico:** Mulher de 61 anos, com diabetes mellitus e hipertensão arterial, observada por lentificação psicomotora, disartria, disfagia, disfunção vestibular bilateral, ataxia, astenia e perda ponderal com cerca de 6 meses de evolução. TC-CE sem alterações. Realizou RM-CE, que evidenciou uma lesão de aspecto nodular, envolvendo a protuberância e bulbo raquidiano, sugestiva de etiologia inflamatória. A PET-FDG revelou captação desta lesão e no pulmão esquerdo. Estudo analítico e do LCR, incluindo rastreio paraneoplásico e citologia de LCR não mostrou alterações. Identificados dois nódulos pulmonares e lavado bronco-alveolar evidenciou razão CD4+/CD8+ aumentada. Discutido com Pneumologia, não sendo possível realizar biópsia pulmonar. Após 3 semanas, repetiu RM-CE (com espectroscopia e estudo de perfusão), demonstrando alterações sugestivas de etiologia inflamatória, não se excluindo a hipótese tumoral. Perante estes dados, colocada como hipótese diagnóstica uma neurosarcoideose. Cumpriu 5 dias de metilprednisolona 1000mg/dia com melhoria subjetiva, seguida de prednisolona oral e metotrexato. Verificado agravamento clínico 3 semanas depois (limitação da abdução bilateralmente, agravamento da disfagia, disartria e ataxia) e progressão imagiológica da lesão, que, desta feita, apresentava aumento da perfusão, favorecendo uma causa tumoral. Discutido com Neurocirurgia realização

de biópsia cerebral, no entanto a doente desenvolveu uma pneumonia de aspiração e faleceu no decorrer desta complicação. O exame histológico da lesão após autópsia revelou um glioblastoma do tronco cerebral.

**Conclusão:** Os gliomas do tronco cerebral representam um diagnóstico desafiante. Perante uma lesão aparentemente inflamatória, mas com atipias e sem resposta à terapêutica imunossupressora, deve considerar-se a hipótese de neoplasia, mesmo em topografias menos comuns na idade adulta.

## EP-170 HIPERPLASIA FOLICULAR REACTIVA MIMETIZA HEMATOMA SUBDURAL

José Maria Bandeira Costa<sup>1</sup>, Alina Ionita<sup>2</sup>, Elsa P Parreira<sup>3</sup>, Sara Machado<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil; 2-Departamento de Hematologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca.

**Introdução:** A hiperplasia folicular reactiva refere-se a uma proliferação benigna de foliculos linfóides.

Pode afectar o sistema nervoso central, fazendo parte do diagnóstico diferencial de linfoma do SNC ou meningioma, sendo também conhecida como pseudolinfoma.

Pode apresentar, histologicamente, características típicas da Doença de Castleman, como proliferação vascular e hialinização das paredes vasculares.

**Caso Clínico:** Mulher de 48 anos com cefaleia hemcraniana esquerda, pulsátil, com cinco dias de evolução e características diferentes da sua cefaleia habitual. Destacamos história conhecida de linfoma da zona marginal extranodal, do tipo MALT, orbital esquerdo, localizado, tratado com radioterapia (36Gy, 20 fracções) um ano antes da apresentação, com ptose do olho esquerdo sequelar.

A doente realizou TC-CE documentando-se a presença de colecção subdural frontal direita, hiperdensa. Posteriormente, realizou RM-CE confirmando-se a presença desta lesão, isointensa em T1, tenuemente hiperintensa em FLAIR, com realce uniforme após gadolínio, com reforço de sinal das paquimeninges fronto-polares, bilateralmente, compatível com etiologia linfoproliferativa.

A punção lombar, apresentou avaliação citoquímica inocente e anatomia patológica negativa para células neoplásicas.

Foi realizada remoção cirúrgica total da lesão dural, com extemporâneo e uma primeira avaliação sugestivos de linfoma não-Hodgkin de baixo grau. A revisão de lâminas mostrou ausência de clonalidade e presença de hiperplasia folicular reactiva com características "Castleman-like", sem expressão de HHV-8. Realizou avaliação medular, sem evidência de infiltração por linfoma e avaliação analítica e estadiamento sistémico, sem alterações.

Assim, a lesão dural foi interpretada como sendo um pseudotumor inflamatório.

14 meses após a cirurgia, a doente encontra-se sem cefaleia ou evidência de recidiva tumoral, mantendo vigilância imagiológica.

**Conclusão:** Entidades raras, os linfomas durais, primários ou secundários, podem assemelhar-se do ponto de vista imagiológico a hematomas subdurais. Torna-se também importante a distinção clara de lesões benignas como a hiperplasia folicular reactiva.

Assim, consideramos essencial ter presente esta etiologia devido às suas implicações terapêuticas e prognósticas.

## EP-171 GLIOBLASTOMA COM DISSEMINAÇÃO MENÍNGEA A MIMETIZAR GOMAS SIFILÍTICAS E TABES DORSALIS

Maria João Lima<sup>1</sup>, Paulo Venâncio Ferreira<sup>1</sup>, Clara Batista<sup>2</sup>, Pedro Bem<sup>3</sup>, Ricardo Teixeira Pinto<sup>4</sup>, Susana Guimarães<sup>5</sup>, Mrinalini Honavar<sup>6</sup>, Ricardo Pereira<sup>4</sup>, Ricardo Correia De Abreu<sup>2</sup>, Vanessa Carvalho<sup>1</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Infecçiology, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Unidade de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 4-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 5-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de São João; 6-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

**Introdução:** A neurosífilis é classicamente dividida nas formas precoce (meningite e forma meningovascular) e tardia (demência e tabes dorsalis). O diagnóstico é feito através de critérios clínicos e análise bioquímica do LCR. As gomas sífilíticas são processos granulomatosos, frequentemente confundidos com tumores.

**Caso Clínico:** Homem de 52 anos com um quadro de ataxia da marcha com 10 anos de evolução, foi admitido no Serviço de Urgência por agravamento da instabilidade na marcha e alterações mnésicas e comportamentais. Como antecedentes, apresentava tabagismo, alcoolismo e sífilis, diagnosticada 15 anos antes, com adesão incerta ao tratamento. Ao exame neurológico apresentava défice cognitivo ligeiro, movimentos oculares de perseguição lentos e fragmentados, paresia facial periférica direita, hemiparesia direita, ataxia axial e apendicular e alterações proprioceptivas nos membros inferiores. A RM-CE revelou múltiplas lesões com hipersinal em T2, distribuídas pela protuberância esquerda, pedúnculo cerebeloso médio e córtex cerebeloso; lesão expansiva periventricular a invadir a substância branca contralateral através do corpo caloso; hipersinal dos V, VII, VIII pares cranianos em T1 e lesão medular longitudinal posterior. O estudo de líquido revelou a presença de leucócitos de predomínio mononuclear, e VDRL e TPHA positivos (também doseáveis no soro). Os estudos citológico e imunofenotípico eram normais. Iniciou tratamento com penicilina endovenosa e mais tarde corticoterapia. No entanto, o quadro clínico agravou progressivamente, culminando na morte do doente. A autópsia revelou a presença de um glioblastoma com extensa disseminação leptomeníngea.

**Conclusão:** Conhecida como “a grande imitadora”, a sífilis pode manifestar-se com uma grande variedade de síndromes. Descrevemos uma apresentação atípica de glioblastoma com envolvimento medular e de nervos cranianos, a mimetizar gomas sífilíticas e tabes dorsalis, num doente com critérios diagnósticos para neurosífilis tardia.

## EP-172 SÍNDROME DO TÚNEL CÁRPICO GRAVE OU UMA VARIANTE DA NORMALIDADE?

Maria Coutinho<sup>1</sup>, Patrícia Faustino<sup>1</sup>, Marisa Brum<sup>1,2</sup>, Luisa Medeiros<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** Das quatro anastomoses conhecidas entre os nervos mediano e ulnar, a descrita por Riche e Cannieu em 1897 caracteriza-se por uma ligação a nível palmar entre o ramo profundo do nervo ulnar e o ramo recorrente do mediano. Classica-

mente considerada rara, a anastomose de Riche-Cannieu (RCA) parece ser subdiagnosticada com base na prevalência encontrada em estudos post-mortem recentes.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 44 anos, história de parestias em ambas as mãos de predomínio direito com dois anos de evolução. Realizado electromiograma para estudo de síndrome de túnel cárpico (STC), evidenciando amplitudes motoras distais extremamente reduzidas nos nervos medianos e uma lentificação menor da velocidade de condução sensitiva dos mesmos. Esta discrepância, juntamente com normais morfologia, força e miografia dos músculos tenares, motivou a realização de estudos de cross-over. Estes corroboraram a suspeita de RCA bilateral.

**Conclusão:** Ilustramos a importância da abordagem crítica aos achados neurofisiológicos e da integração destes na clínica do doente. Nas suspeitas de síndromes canulares, em que a electromiografia permite estratificar a gravidade, influenciando a decisão cirúrgica, a identificação destas variantes da normalidade é decisiva para evitar iatrogenias como cirurgias desnecessárias ou dirigidas a alvos anatómicos desconformes.

## EP-173 CRISE PSICOGÉNICA NÃO EPILÉPTICA OU CRISE EPILÉPTICA DE ORIGEM ÍNSULO-OPERCULAR? UTILIDADE DO SPECT ICTAL CORREGISTADO COM A RESSONÂNCIA MAGNÉTICA

Catarina Caldeiras<sup>1</sup>, Luís Braz<sup>1</sup>, António Campos<sup>2,3</sup>, Helena Rocha<sup>1,3</sup>, Teresa Faria<sup>4</sup>, Ricardo Rego<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 3-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Medicina Nuclear do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** O vídeo-EEG é o “gold-standard” no diagnóstico diferencial de episódios paroxísticos. Contudo, numa minoria de doentes persistem dúvidas de diagnóstico, sobretudo se a semiologia é equívoca e o EEG ictal de escalpe é negativo. Neste contexto, a documentação de hiperperfusão em SPECT ictal com [<sup>99m</sup>Tc]Tc-HMPAO corrigido em RM pode argumentar a favor da natureza epiléptica do evento.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 30 anos, internada para monitorização vídeo-EEG por episódios paroxísticos que ocorrem desde os 18 anos: auras somatossensitivas distais direitas (tipo 1); auras semelhantes evoluindo para posição tónica ipsilateral durando horas (tipo 2); auras multimodais com percepção aumentada do hemisfério direito, calor e medo, progredindo para crise tónica do membro superior direito (tipo 3); e crises convulsivas bilaterais (tipo 4). Tinha exame neurológico normal. A RM mostrou polimicrogiria perissilviana esquerda. Aquando da admissão persistiam crises diárias dos tipos 1 e 2, de natureza equívoca sobretudo pela duração muito prolongada e má resposta a múltiplos antiepilépticos. Registraram-se crises inequivocamente epilépticas (tipo 3), com padrão ictal centro-parietal esquerdo. Ocorreram também eventos admitidos inicialmente como funcionais (tipo 1 e 2), atendendo à longa duração, sinais positivos de perturbação funcional e ausência de padrão ictal no EEG de escalpe. Foi injectado [<sup>99m</sup>Tc]Tc-HMPAO para SPECT ictal aos 14 segundos de um destes episódios, demonstrando-se nítida hiperperfusão ínsulo-opercular esquerda, reforçada pelo corrigido das imagens em RM.

**Conclusão:** Apesar de em raras ocasiões se ter documentado hiperperfusão insular em crises psicogénicas não epilépticas, acreditamos que neste caso os resultados do SPECT ictal sugere-



rem fortemente um mecanismo epiléptico, mesmo num cenário de atipia semiológica (duração prolongada, sinais funcionais positivos) e EEG ictal “negativo”. A localização ínsulo-opercular da hiperperfusão é congruente com a localização somatotópica da aura e com a lesão estrutural, contribuindo não apenas para a clarificação do diagnóstico como também para a localização da zona epileptogénica.

## EP-174 HEMIATROFIA FACIAL PROGRESSIVA IDIOPÁTICA EM DOENTE COM ENXAQUECA SEM AURA

Miguel Schön<sup>1</sup>, Isabel Conceição<sup>1,2</sup>, Ana Catarina Franco<sup>1,2,3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Laboratório EEG/Sono, Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa; 4-Centro de Referência para Epilepsias Refractárias do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (no âmbito do EpiCARE).

**Introdução:** A síndrome de Parry-Romberg é uma doença adquirida rara, com maior incidência no sexo feminino entre a 1ª e 2ª décadas de vida, sendo caracterizada por uma atrofia progressiva da pele e tecidos moles de uma das hemifaces. A história natural envolve uma fase ativa de progressão da atrofia, à qual se segue uma fase de estabilização da mesma. Outras manifestações neurológicas associadas incluem a apresentação concomitante de enxaqueca, crises epiléticas ou nevralgia do trigémio. Os estudos eletrofisiológicos nos casos moderados a graves poderão evidenciar alterações a nível do nervo trigémio.

**Caso Clínico:** Mulher de 28 anos, seguida em ambulatório por quadro de enxaqueca sem aura episódica com início aos 26 anos, medicada preventivamente com propranolol, com boa resposta. Desde essa altura, a doente refere o surgimento de uma cicatriz a nível da frente direita com abaulamento da região adjacente à mesma. Foi negado traumatismo cranioencefálico pregresso. Ao exame objectivo, nas consultas subsequentes, observou-se atrofia de partes moles a nível da hemiface direita, predominantemente a nível supra-orbitário e do mento ipsilateral. Objetivou-se ainda uma linha vertical cicatricial a nível da frente direita, rarefação pilosa da sobrancelha direita e hipopigmentação supra-ciliar. Foi realizada RM-CE e das órbitas, sem evidência de alterações e, ainda, RM da face, onde se demonstrou assimetria de partes moles da região frontal, por aparente atrofia dérmica e subcutânea à direita. O estudo electromiográfico com Blink Reflex revelou-se normal, excluindo lesão do nervo facial e do trigémio. Foi feito assim o diagnóstico de Síndrome de Parry-Romberg.

**Conclusão:** O caso apresentado evidencia um quadro raro, mas que se poderá apresentar em consulta de Neurologia, dada a sua associação com outras patologias neurológicas mais comuns, entre as quais se destacam enxaqueca, crises epiléticas ou nevralgia do trigémio. Os estudos neurofisiológicos como o Blink Reflex podem não revelar quaisquer alterações.

## EP-175 SLEEP-RELATED RHYTHMIC MOVEMENT DISORDER PRESENTING WITH NON-CLASSICAL MOVEMENTS

Francisco Barros<sup>1</sup>, Rute Teotónio<sup>1</sup>, Pedro Correia<sup>1</sup>, Catarina Fernandes<sup>1</sup>, Isabel Luzeiro<sup>1</sup>

1-CHUC.

**Introduction:** Sleep-related rhythmic movement disorders (RMD) are characterized by repetitive, stereotyped, and

rhythmic motor behaviors involving large muscle groups that are sleep related and cause interference with sleep or daytime functioning and may cause bodily injury. These disorders are very common in young children and generally resolve during childhood, rarely persisting until adolescence or adulthood. Rhythmic movements observed in the context of RMD typically include “body rocking”, “head banging”, “head rolling”, “body rolling”, “leg rolling”, and “leg banging”.

**Clinical Case:** A 24-year-old man with previous neonatal para-aortic ganglia neuroblastoma in remission with residual paraparesis, presents with a three-month history of daily agitated sleeping with exuberant movements, and frequent falls during sleep. He has no recollection of these events upon waking up.

24-hour video EEG monitoring showed fragmented sleep notable for the presence of dozens of events, each lasting up to ten minutes, always occurring during the transition from wakefulness to non-REM sleep (NREM), of stereotyped, rhythmic, upper limb movements of “face and hand rubbing” or “abdomen scratching”, without any EEG abnormality suggestive of an epileptic aetiology.

**Conclusion:** Even though the movements described are not the ones classically attributed to RMD, their stereotypical and rhythmic nature, as well as their preferential occurrence in the transition from wakefulness to NREM sleep, indicate that they may be included in this group of sleep-related movement disorders.

## EP-176 STATUS DISSOCIATUS NA ATROFIA DE MÚLTIPLOS SISTEMAS

Inês Carvalho<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>2</sup>, Isabel Luzeiro<sup>2,3</sup>, Ana Brás<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Medicina do Sono, Coimbra.

**Introdução:** No *status dissociatus* (SD), elementos de um determinado estadió do sono persistem ou aparecem sobrepostos num outro estadió. Pode ocorrer associado a lesões cerebrais, doenças autoimunes ou neurodegenerativas rapidamente progressivas. Menos frequentemente ocorre em contexto de sinucleinopatias como forma de progressão do distúrbio comportamental do sono REM (RBD).

**Caso Clínico:** Mulher de 81 anos é observada em consulta por alteração da marcha e quedas frequentes, com agravamento progressivo, desde os 79 anos. Pelos 80 anos iniciou queixas de incontinência e urgência urinárias. Ao exame neurológico destacava-se a presença de nistagmo nos extremos do olhar, decomposição dos movimentos oculares, disфония, hiporreflexia generalizada, tremor postural e políminimoclónus, dismetria e disdiadococinesia bilateral e marcha atáxica (possível com apoio unilateral) com reflexos posturais alterados. A RM-CE revelou atrofia cerebelosa e do tronco cerebral e o sinal da cruz. Foi feito o diagnóstico de MSA-C provável e iniciou tratamento com levodopa. Verificou-se rápido agravamento no período de um ano, com disartria, disfagia e perda de marcha autónoma. Avaliada em consulta de Sono onde referia queixas de agitação noturna desde os 78 anos, com movimentos bruscos durante o sono, sonhos vívidos de conteúdo agressivo, roncopatia e noção de paragens respiratórias. Realizou vídeo-polissonografia (vídeo-PSG) que revelou *status dissociatus*, ausência de elementos do sono da fase N2, presença de movimentos oculares rápidos em todas as fases do sono, RBD exuberante, presente também noutras fases do sono (N2), estridor inspiratório e hipopneias obstrutivas e centrais (RDI 25/h) com dessaturação associada (SpO2 mínima 80%). Após discussão multidisciplinar, iniciou auto-BiPAP.

**Conclusão:** A progressiva degeneração das estruturas cerebrais relacionadas com o aparecimento do RBD pode levar, em fases avançadas, ao aparecimento do SD. A rápida evolução para SD do nosso caso reitera a necessidade de investigação com vídeo-PSG e o tratamento precoce das alterações encontradas em todos os doentes com MSA.

## EP-177 LIPONEUROCITOMA CEREBELOSO: UMA RARIDADE DIAGNÓSTICA

Elisa Martins Silva<sup>1</sup>, Pedro Lopes Das Neves<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>3</sup>, José Pimentel<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa.

**Introdução:** O liponeurocitoma cerebeloso é uma neoplasia muito rara do adulto. A sua localização, na fossa posterior, é predominantemente hemisférica; o seu diagnóstico ocorre na meia idade com apresentações que incluem sintomatologia cerebelosa ou clínica de hipertensão intracraniana.

**Caso Clínico:** Homem de 44 anos de idade, sem antecedentes relevantes, com cefaleia de novo com 1 mês de evolução, occipital, agravada com o ortostatismo e associado a náuseas. Ao exame neurológico apresentava ataxia apendicular direita. A RM-CE evidenciou lesão expansiva provável da tenda do cerebelo, à direita, condicionando hidrocefalia. O doente foi submetido a ressecção macroscopicamente total da lesão e o exame neuropatológico revelou um tumor desprovido de anaplasia histológica, de células de núcleos pequenos e redondos, de aspeto neurocítico, e focos com células adiposas. O estudo imunohistoquímico revelou reatividade das células neoplásicas para os marcadores neuronais (sinaptofisina, neurofilamentp, MAP2 e NeuN). Foi realizado o diagnóstico de liponeurocitoma do cerebelo.

**Conclusão:** Reportamos um caso de liponeurocitoma cerebeloso, tumor neuronal, raro, estando descritos cerca de 70 casos. São raros os tumores primários do Sistema Nervoso Central com um componente adiposo e, na fossa posterior, há que contar com os ainda mais rarosependimomas e meduloblastomas com esse componente. O tratamento é cirúrgico e o prognóstico bom, com possível benefício da radioterapia adjuvante na prevenção da sua recorrência.

## EP-178 APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE GERMINOMA DO SNC

Pedro Lopes Das Neves<sup>1</sup>, Elisa Silva<sup>2</sup>, Dolores Lopes<sup>3</sup>, Rafael Roque<sup>4</sup>, José Pimentel<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 4-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** O germinoma é o tumor de células germinais mais comum do SNC, sendo mais frequente nas crianças e jovens. Localiza-se preferencialmente nas regiões pineal e supraselar, envolvendo mais raramente os gânglios da base, tálamos, cerebelo e medula espinhal. Do ponto de vista neuropatológico, os elementos neoplásicos são células grandes com núcleos com nucléolos proeminentes, imunoreativos para o OCT4 e SALL4, organizadas em lóbulos e habitualmente separadas por trabéculas com linfócitos T. Por vezes ocorre resposta granulomatosa intensa que pode sugerir outros diagnósticos.

**Caso Clínico:** Homem de 40 anos, com antecedentes de

tuberculose pulmonar e consumos toxicofílicos (via inalada), recorre ao SU por visão dupla e descoordenação dos membros direitos. Foi objetivada diplopia nos movimentos oculares verticais, defeito motor ligeiro da mão direita e discreta ataxia da marcha. A RM-CE mostrou lesão meso-diencefálica esquerda, envolvendo o pedúnculo cerebral e tálamo. Admitiu-se um tumor glial ou doença linfoproliferativa. Foi seguido conservadoramente em consulta de neurocirurgia, com estabilidade neurológica e imagiológica durante 10 anos, período após o qual foi submetido a ventriculostomia endoscópica do pavimento do III ventrículo por hidrocefalia aguda supratentorial obstrutiva.

Por aumento dimensional da lesão no ano seguinte realizou biópsia estereotáxica que permitiu o diagnóstico de germinoma. Havia, contudo, uma forte reação granulomatosa, inclusive com células gigantes tipo Langerhans.

O doente faleceu 2 meses depois por pneumonia de aspiração, não tendo sido feito estudo sistémico ou autópsia.

**Conclusão:** O germinoma deverá ser colocado no diagnóstico diferencial das lesões meso-diencefálicas, apesar desta localização ser rara. De realçar ainda a longa evolução e a formação de granulomas, achados histopatológicos que podem fazer ponderar outros diagnósticos.

## EP-179 OFTALMOPLEGIA E CRISE OCULOGIRA SECUNDÁRIA A EFEITO NEUROTÓXICO DA CARBAMAZEPINA

Filipe Godinho<sup>1</sup>, Patrícia Faustino<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** o diagnóstico diferencial dos distúrbios da motricidade ocular supranucleares e internucleares é diverso e muitas vezes desafiante, incluindo, por exemplo, etiologias vasculares, desmielinizantes, inflamatórias ou degenerativas que acometam estruturas do tronco cerebral ou diencefalo.

**Caso Clínico:** homem de 50 anos com antecedentes de neurofibromatose tipo 1, estado após cirurgia, radioterapia e quimioterapia a glioblastoma parietal esquerdo e epilepsia refratária, medicado com levetiracetam, carbamazepina (CBZ), lacosamida, zonisamida e ácido valpróico (VPA). Admitido no serviço de urgência por início agudo de prostração, afasia tetraparesia e manutenção do olhar conjugado em supravessão. Ativada VAVC, tendo feito RM-CE que descartou a presença de lesão isquémica aguda. O EEG revelava atividade lenta parieto-temporal esquerda, sem atividade epilética ou paroxística. A avaliação analítica não apresentava alterações relevantes e o doseamento dos antiepiléticos (VPA e CBZ) encontrava-se em níveis terapêuticos. Iniciada terapêutica com tiamina e imunoglobulina por suspeita de síndrome de Wernicke-Korsakoff e encefalite de Bickerstaff, respetivamente. Em contexto de internamento realiza EMG que não evidencia envolvimento do sistema nervoso periférico. Apura-se que dois dias antes o doente teria iniciado terapêutica com CBZ 1200mg/dia (após vinda ao serviço de urgência, onde apresentava doseamento de CBZ < 0µg/mL). Opta-se por uma eliminação progressiva da CBZ, assistindo-se nos dias seguintes a uma reversão dos défices neurológicos, mantendo apenas défices sequelares decorrentes da cirurgia a glioblastoma. Sem registo de crises epiléticas durante o internamento. Assim, atribuiu-se ao síndrome clínico uma etiologia tóxica, relacionada com o início abrupto de CBZ.

**Conclusão:** a carbamazepina está associada a diminuição da velocidade das sacadas, nistagmo, oftalmoparesias do olhar conjugado e a crises oculogiras, mesmo em níveis terapêuticos. Na presença de contexto clínico apropriado, este fármaco deve ser considerado no diagnóstico diferencial de distúrbios da motricidade ocular.

## EP-180 MIDRÍASE PUPILAR COMO PISTA DIAGNÓSTICA – UM CASO DE INTOXICAÇÃO POR ERVA DO DIABO

Marta Sequeira<sup>1</sup>, Diana Melancia<sup>1</sup>, Manuel Manita<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** A *Datura Stramonium*, vulgarmente conhecida como erva do diabo, é uma planta invasora com atividade neurotóxica se consumida por humanos e animais. Encontra-se altamente disseminada pelo país e, apesar da flor e folha características, pode facilmente ser confundida com outras plantas leguminosas pelo seu crescimento fácil em terrenos de cultivo.

**Caso Clínico:** Homem, 39 anos, nepalês, com DM tipo II, é trazido ao serviço de urgência por quadro de desorientação e agitação psicomotora com início agudo após ingestão do jantar. Segundo a esposa, foi o único a ingerir aquela refeição composta sobretudo por leguminosas. Algumas horas depois, à chegada ao hospital, estava vígil, calmo e orientado, apresentando amnésia para o episódio. Recordava-se apenas de sensação de tonturas e xerostomia após o jantar. No exame físico apresentava-se taquicárdico e no exame neurológico destacava-se a presença de pupilas midriáticas (8-9 mm), simétricas, lentamente reativas à luz e acomodação. Doente negava toma de qualquer outra medicação para além da metformina prescrita, bem como consumo de outros tóxicos ou drogas de abuso. TC-CE e avaliação analítica com pesquisa de tóxicos e colinesterase sem alterações. Pela história clínica e relação temporal com ingestão do jantar, admitiu-se possível intoxicação por ingestão acidental de planta não identificada. Por estabilidade clínica, teve alta hospitalar, sendo reavaliado dois dias depois, sem alterações ao exame físico e neurológico. As leguminosas suspeitas foram identificadas como *Datura stramonium*, misturadas com *Portulaca olerácea*, vulgarmente conhecida como baldroega comum.

**Conclusão:** A neurotoxicidade da erva do diabo deve-se à presença de substâncias alcaloides - atropina, escopolamina e hiosciamina - com propriedades anticolinérgicas e alucinogénicas. Ingerida ou fumada produz sintomas como xerostomia, hipertermia, taquicardia, midríase pupilar e *delirium* hiperativo. Este caso destaca a importância de como certos achados ao exame neurológico e sobretudo de uma história clínica cuidada são a chave imprescindível para um correto diagnóstico.

## EP-181 ENCEFALITE AUTOIMUNE ANTI-VGCC TIPO P

Janice Alves<sup>1</sup>, Gonçalo Bonifácio<sup>1</sup>, André Militão<sup>1</sup>, João Sequeira<sup>2</sup>, Rita Miguel<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Valência de Neurologia, Centro Hospitalar Barreiro Montijo.

**Introdução:** As encefalites autoimunes caracterizam-se por uma ampla apresentação clínica, condicionando frequentemente quadros neuropsiquiátricos complexos. O seu diagnóstico representa um desafio com importantes repercussões na prestação de cuidados efetivos e outcomes do doente.

**Caso Clínico:** Mulher com 65 anos, sem antecedentes relevantes, desenvolve quadro de sonolência cerca de 1 mês antes da admissão, com agravamento progressivo nas semanas seguintes, evoluindo para prostração associada a disartria, dispneia e toracalgia, sem febre ou cefaleia. Admitida no SUG com alteração do estado de consciência, insuficiência respiratória, com necessidade de entubação oro traqueal e transferência para UCI. Sob sedoanalgesia com propofol objetivava-se pupilas mióticas mas reativas, reflexos do tronco cerebral presen-

tes, tetra espasticidade, hiperreflexia osteotendinosa e reflexos cutâneo-plantares abolidos, sem sinais meníngeos. O EEG apresentava lentificação global da atividade de base, com atividade paroxística frontotemporal bilateral, sem critérios para estado de mal; da avaliação laboratorial destaca-se anticorpos anti-TG e anti-TPO moderadamente aumentados com função tiroideia normal; anticorpos anti-SSA positivos; LCR com citológico normal e presença de anticorpos anti-canais de cálcio tipo P. A RM encefálica mostrou uma lesão cortico-subcortical occipital esquerda com captação homogénea de gadolínio. A pesquisa de neoplasia oculta foi negativa.

Foi assumido diagnóstico de encefalite imunomediada por anticorpos anti-VGCC. Completou 5 dias de metilprednisolona 1g IV, com melhoria clínica. A doente recuperou a vigília, permanecendo com hemianopsia homónima direita sequelar. O EEG à data de alta apresentava lentificação moderada e difusa, sem atividade paroxística.

**Conclusão:** Apesar dos anti-VGCC tipo P estarem classicamente associados a síndromes miasténicas e degenerescência cerebelosa paraneoplásica ou não paraneoplásica, o fenótipo neurológico e autoimune não é preditivo obrigatório dos canais iónicos atingidos, demonstrando a importância de uma investigação completa e dirigida, para que seja possível instituir terapêutica imunomoduladora o mais precocemente possível e minimizar as sequelas.

## EP-182 A SÍNDROME ANTIFOSFOLIPÍDICA E AS SUAS MÚLTIPLAS MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS

Andrea Cabral<sup>1</sup>, Valéria Battistella<sup>1,2</sup>, Tiago Gregório<sup>2,3</sup>, Ludovina Paredes<sup>2,3</sup>, Henrique Costa<sup>1,2</sup>, Miguel Veloso<sup>1,2</sup>, Pedro Barros<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.

**Introdução:** A Síndrome Antifosfolipídica pode ser responsável por cerca de 20% dos AVC isquémicos nos jovens. Os mecanismos implicados são a trombose in situ e o cardioembolismo, e os enfartes podem envolver qualquer território arterial. A manifestação neurológica não trombótica mais frequente é a enxaqueca, que nesta população constitui fator de risco para AVC isquémico. Em contrapartida, os anticorpos antifosfolipídicos são mais prevalentes entre doentes com enxaqueca.

**Caso Clínico:** Homem, 33 anos, fumador, observado múltiplas vezes no serviço de urgência por enxaqueca com aura sensitiva. Recorreu ao serviço de urgência por afasia de instalação súbita, durante um episódio prolongado de enxaqueca (NIHSS 1). A TC-CE não evidenciou lesões vasculares agudas. O estudo angiográfico demonstrou oclusão distal do segmento M1 da artéria cerebral média (ACM) esquerda e suboclusão de ramo M2 à direita. Procedeu-se ao tratamento endovascular, com recanalização eficaz de M1 esquerdo. A TC-CE de controlo mostrou enfarte estriatocapsular esquerdo. A investigação etiológica revelou um perfil de anticorpos antifosfolipídicos triplamente positivo. Foram excluídas fontes embólicas e outras trombofilias. Foi iniciada hipocoagulação com varfarina. Três meses depois, o perfil de anticorpos antifosfolipídicos manteve-se, o Doppler transcraniano mostrou normalização do fluxo em ambas as ACM e não foram detetadas alterações ao exame neurológico (NIHSS e mRankin 0). O doente não experienciou novos episódios de cefaleia ou défices neurológicos.

**Conclusão:** Apresentamos um doente com manifestações exclusivamente neurológicas da Síndrome Antifosfolipídica,

que deve ser uma etiologia a considerar no jovem com AVC isquémico: acarreta um elevado risco de recorrência e exige profilaxia secundária com antagonistas da vitamina K. Além disso, alguns autores sugerem pesquisar anticorpos antifosfolipídicos em doentes com enxaqueca refratária, visto que a profilaxia primária com AAS está indicada em portadores com perfis de alto risco e, tal como a varfarina, também o AAS parece ser útil no controlo da enxaqueca destes doentes.

## EP-183 ABORDAGEM E PROGNÓSTICO DE ENCEFALITES AUTOIMUNES: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA HOSPITALAR

Joana Costa Novo<sup>1</sup>, Francisco Sabeça<sup>1</sup>, Helena Felgueiras<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A encefalite autoimune (EA) representa uma patologia mediada por anticorpos contra antígenos (ACA) intracelulares ou de superfície neuronal. Sendo potencialmente reversível, o seu diagnóstico e tratamento precoces são cruciais.

**Objetivos:** Caracterizar espectro clínico e fatores que influenciam a abordagem e prognóstico de EA.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de doentes do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, com encefalite e identificação de ACA intracelulares e de superfície, entre 2012 e 2020.

**Resultados:** Dez doentes foram incluídos (9 adultos, 1 criança). Idade média entre adultos foi 52,3 anos (23-75). Os ACA de superfície neuronal foram os mais frequentemente identificados (90%), com 4 doentes com anticorpos anti-NMDA, 2 anti-LGI1, 2 anti-CASPR2, 1 anti-GABA<sub>B</sub> e 1 anti-Yo.

A maioria apresentou sintomas neuropsiquiátricos/cognitivos (7/10), sendo o quadro mais frequente o de demência rapidamente progressiva. Seis apresentaram crises epiléticas (4 focais e 2 desenvolveram estado de mal epilético). A alteração electroencefalográfica mais frequentemente identificada foi atividade lenta (80%); 40% dos doentes apresentou pleocitose no LCR (predomínio mononuclear) e em 60% a neuroimagem era normal.

Trinta por cento realizou inicialmente antibioterapia e antivírico empíricos. O intervalo médio entre o início da clínica e da imunoterapia foi de 90 dias. Metade dos doentes foi tratada na fase aguda com corticosteróides em altas doses isoladamente e 40% em combinação com imunoglobulina endovenosa. A maioria (60%) manteve imunoterapia crónica. Dois doentes faleceram, os restantes apresentaram boa resposta clínica e mantêm seguimento em consulta (média 3 anos; 1-9). Não se registaram recorrências. As sequelas mais frequentes foram cognitivas (40%) e epiléticas (20%). Apenas se identificou neoplasia em 1 doente: adenocarcinoma pulmonar em doente com encefalite anti-NMDA.

**Conclusão:** Destacamos com este trabalho o amplo espectro clínico das EA e o papel limitado dos meios complementares de diagnóstico. Tiveram pior prognóstico os doentes com maior idade e intervalo entre início da clínica e da imunoterapia.

## EP-184 THE UTILITY OF OPTICAL COHERENCE TOMOGRAPHY (OCT) IN RETROCHIASMAL DISEASE.

Sara Matos<sup>1</sup>, André Jorge<sup>1</sup>, Carolina Azóia<sup>2</sup>, Ana Inês Martins<sup>1</sup>, João Lemos<sup>1,3</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neurology Department, Trás-Os-Montes e Alto Douro – Vila Real Hospital Centre, Vila Real, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Transsynaptic degeneration (TD) corresponds

to degeneration of neurons and axons after injury to cells with which they synapse. Recently, with optical coherence tomography (OCT), it became possible to analyze TD, through thinning of the peripapillary retinal nerve fiber layer and/or the ganglion cell-inner plexiform layer (GCL-IPL) following retrochiasmal lesions.

**Objectives:** To analyse OCT sensitivity in patients with retrochiasmal lesions.

**Methodology:** Retrospective analysis of patients with a retrochiasmal lesion (tumoral or vascular) who had a complete neuro-ophthalmologic, perimetric, and OCT assessment. Patients with simultaneous bilateral stroke/tumor and unrelated ophthalmological disease were excluded. We collected demographic, clinical and visual data. OCT was considered abnormal if, at least in one eye, any of the following criteria were met: presence of visible thinning in at least one sextant based on color-coded thickness maps (visual thinning, VT); normalized asymmetry score (NAS) ratio between ipsilateral and contralateral GCL-IPL thickness >0.092 (2SD of 16 healthy controls); subjective visual analysis of color-coded thickness maps (SUBJ-A).

**Results/Discussion:** We include 25 patients, mean age of 57.6±16.5 years old, 36% (n=9) females. 13(52%) had a tumor, while 12(48%) had a stroke. Perimetry showed homonymous defects in all patients. OCT was considered abnormal in 11(44%), 11(44%), and 16(64%) of patients, depending on VT, NAS, or SUBJ-A criteria, respectively. The mean number of months from symptom onset to OCT was 30.3±28.4 for abnormal VT (n=9) versus 23.5±37.4 for normal VT group (p=0.516), 32.1±25.3 for abnormal NAS versus 21.7±39.2 for normal NAS group (p=0.166), and 36.6±38.9 for abnormal SUBJ-A versus 10.1±12.9 for normal SUBJ-A group (p=0.053). SUBJ-A was the best method to detect OCT-related TD with an area under the curve of 0.889(95%CI, 0.756-1.000).

**Discussion/Conclusion:** OCT was able to detect transsynaptic degeneration following a retrochiasmal lesion, showing greater sensitivity when using SUBJ-A. Disease duration is crucial for OCT-related transsynaptic degeneration to develop.

## EP-185 NEUROTOXICIDADE INDUZIDA PELA CLARITROMICINA

Diana Matos<sup>1</sup>, Luís Rufo<sup>1</sup>, Gonçalo Cação<sup>1</sup>

1-ULSAM - Hospital de Viana do Castelo.

**Introdução:** A claritromicina é um macrólido relativamente recente, que tem vindo a substituir a utilização da eritromicina, quer pelo seu perfil farmacocinético, quer pelo menor risco de efeitos laterais. No entanto, estão descritos casos sugestivos de neurotoxicidade, nomeadamente síndromes confusionais, alucinações e crises epiléticas.

**Caso Clínico:** Mulher de 83 anos, autónoma, com antecedentes de HTA, depressão e neoplasia da mama submetida a mastectomia há 10 anos. Vista bem dois dias antes, tendo o sobrinho, no dia da admissão, notado ao telefone um discurso confuso, incoerente. Encontrava-se medicada com amoxicilina-ácido clavulânico e claritromicina há sete dias, para erradicação de infeção por *H.pylori*. Já havia realizado o primeiro antibiótico no passado sem reportar efeitos adversos. No serviço de urgência, apresentava-se agitada, desorientada, com discurso confuso e alucinações visuais. Sem outros défices neurológicos, apirética e sem rigidez da nuca. Presenciado no SU episódio de alteração do estado de consciência, precedido de grito gutural seguido de movimentos tónico-clónicos generalizados, que cessaram espontaneamente após um minuto, com recuperação gradual ao estado prévio. Estudo analítico, gasimetria e análise de urina não apresentavam alterações. Estudo de imagem cere-



bral com TC e angio-TC excluiu lesões estruturais agudas e análise do LCR não revelou alterações. A RM cerebral não mostrou alterações de relevo. Suspendeu antibioterapia, apresentando, em dois dias, melhoria gradual até ao estado basal. O eletroencefalograma realizado entretanto, revelava atividade de base normal, sem registo de atividade epileptiforme.

**Conclusão:** A forte relação temporal, o facto de não se ter encontrado outra etiologia e a recuperação completa após suspensão do fármaco sugerem neurotoxicidade associada a claritromicina. O mecanismo de neurotoxicidade dos macrólidos não é conhecido, estando proposto um antagonismo do recetor GABA-A, interações e acumulação de metabólitos ativos devido à sua metabolização pelo CYP3A4 que também inibem. O reconhecimento precoce e suspensão permitem uma recuperação completa dos doentes.

## EP-186 SÍNDROME DE MELKERSSON-ROSENTHAL

**Diana Matos<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>2</sup>, Filipa Carvalho<sup>2</sup>, Octávia Costa<sup>2</sup>, João Pereira<sup>2</sup>, Sara Varanda<sup>2</sup>**  
1-ULSAM - Hospital de Santa Luzia; 2-Hospital de Braga.

**Introdução:** A síndrome de Melkersson-Rosenthal é uma entidade rara, de etiologia desconhecida, caracterizada pela tríade de edema oro-facial, episódios recorrentes de paralisia facial periférica e língua plicata, que ocorre contudo em apenas 25% dos casos.

**Caso Clínico:** Adolescente de 17 anos, com antecedentes de bronquiolites na infância, enxaqueca episódica sem aura e sífilis latente, recorreu ao SU após ter acordado com fraqueza da hemiface direita, com edema e dor ao toque. Apresentava paralisia facial periférica direita, sem sincínésias, com edema ipsilateral, sobretudo das regiões malar e do lábio superior, com ligeira fissuração da língua. Revendo o processo da doente, seria o sexto episódio semelhante em ano e meio (três à direita e três à esquerda, alternantes). Sem precipitantes conhecidos. Já tinha estado internada, tendo realizado estudo analítico alargado, com serologias, anti-Borrelia, bem como estudo de líquor, tendo-se diagnosticado sífilis sistémica e decidido realizar tratamento com penicilina benzatínica semanal 3 semanas. O estudo de imagem com RM de neuroeixo não revelou alterações. Após cada episódio, cumpria ciclo de prednisolona e realizava fisioterapia, com recuperação completa entre os episódios.

**Conclusão:** Estima-se que esta síndrome esteja subdiagnosticada, por ser uma entidade pouco conhecida. O seu reconhecimento evita a utilização exagerada e indevida de auxiliares de diagnóstico e permite esclarecer o doente acerca do prognóstico. Apesar do curso aparentemente benigno, podem acumular-se sequelas, resultando em disartria, disfagia e alterações estéticas, às quais devemos estar atentos.

## EP-187 O DESAFIO DIAGNÓSTICO DE UMA AWAKENING PTOSIS

**Paulo Ferreira<sup>1</sup>, Maria João Lima<sup>1</sup>, Carolina Lopes<sup>1</sup>**  
1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano.

**Introdução:** Awakening ptosis, descrita como uma ptose completa transitória que ocorre apenas com o acordar e resolve com a elevação mecânica da pálpebra, trata-se de uma entidade já descrita em 1987, mas rara e ainda pouco compreendida.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino de 56 anos recorreu à consulta de Neurologia por queixas de acordar diariamente com a pálpebra esquerda "caída" com resolução espontânea

em menos de 5 minutos, associado a desconforto ocular durante o dia, sem noção de flutuação de sintomas, agravamento ao fim do dia ou alterações pupilares. Não costuma dormir durante o dia. Não apresenta antecedentes médicos de relevo, excepto diagnóstico de infeção por SARS-CoV-2 3 semanas antes. À avaliação, apresentava um exame neurológico normal, nomeadamente sem apraxia, alterações pupilares, alteração dos movimentos oculares ou sinais extrapiramidais. As provas de fadigabilidade foram negativas e não apresentava blefaroespasmos. Realizou RM-CE e das órbitas que não demonstraram alterações. O estudo metabólico e auto-imune foi negativo, incluindo anticorpos anti-tiroideus e anti-receptor da acetilcolina. Realizou EMG com prova de estimulação repetitiva que não mostraram evidência de disfunção da transmissão neuromuscular. Após 6 meses do início, a doente mantém a clínica sem noção de progressão para outro olho, agravamento ou desenvolvimento de outras queixas.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de uma entidade rara mas com uma clínica muito típica. Apesar dos poucos casos descritos na literatura, pensa-se que seja um quadro autolimitado e benigno. A teoria do mecanismo mais aceite envolve a intrusão de atonia muscular focal relacionada com o sono no período da retoma da vigília, apesar de haver de haver descrição de poder constituir uma apresentação atípica da apraxia da abertura do olhar.

## EP-188 NEUROSARCOIDOSE: O GRANDE IMITADOR

**André Costa<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<sup>1</sup>**  
1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** A sarcoidose constitui uma doença multissistémica, cujo envolvimento torácico é o mais frequente. As manifestações neurológicas podem ocorrer em cerca de 5% dos casos com apresentações clínicas distintas de acordo com o local acometido, mimetizando outras condições do foro neurológico. Não obstante serem incomuns podem ser o modo de apresentação da doença.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de um homem de 47 anos que recorreu ao serviço de urgência (SU) por um escotoma central e miodesópsias. Avaliado por Oftalmologia que objetivou edema da papila bilateral com hemorragias peripapilares em chama de vela. No SU, o estudo do LCR revelou meningite linfocítica (20 células, 100% mononucleares) com hiperproteínorráquia (2,83 g/dL) e uma pressão de abertura elevada (30 cmH<sub>2</sub>O), iniciando-se terapêutica com acetazolamida. O doente é internado para investigação complementar. Repetiu-se estudo do LCR com imunofenotipagem que demonstrou um ratio CD4+/CD8+ = 11,4. Efetuaram-se igualmente estudos imagiológicos com TC torácica que demonstraram apenas alterações inespecíficas e RM cerebral, sem anormalidades relevantes neste contexto. Dado quadro clínico e resultados de exames complementares optou-se pelo início de corticoterapia com prednisolona na presunção diagnóstica de neurosarcoidose. A investigação prosseguiu em ambulatório com estudo do lavado bronco-alveolar que demonstrou ser compatível com o diagnóstico de sarcoidose e com PET cujo resultado foi inconclusivo. O doente foi reavaliado em consulta de neuro-oftalmologia cerca de 2 meses após o início da corticoterapia verificando-se a completa resolução das alterações supracitadas. Por intolerância aos glicocorticóides procedeu-se ao início de terapêutica poupadora com azatioprina.

**Conclusão:** O envolvimento neuro-oftalmológico da sarcoidose é raro, pelo que, sem outras alterações concomitantes

que sugiram envolvimento multissistêmico, o seu diagnóstico é desafiante. Por outro lado, as queixas dos doentes levam-nos a procurar ajuda médica com maior brevidade, facto que poderá ser determinante na deteção precoce desta patologia e, por conseguinte, no início da terapêutica adequada.

## EP-189 MANIFESTAÇÕES NEUROPSIQUIÁTRICAS EM DOENTES COM ENCEFALITE AUTOIMUNE

Francisco Sabença<sup>1</sup>, Joana Novo<sup>1</sup>, Tânia Alves<sup>2</sup>, Andreia Carvalho<sup>1,3</sup>, Helena Felgueiras<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar do Médio Tejo; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** A encefalite é caracterizada pela inflamação do parênquima cerebral associada a disfunção neurológica, sendo a encefalite autoimune (EAI) uma das causas mais comuns de encefalite não-infecciosa. A apresentação pode cursar com uma variedade de manifestações clínicas, incluindo alterações cognitivas, sintomas psiquiátricos, alteração do estado de consciência, crises epiléticas ou défices neurológicos focais.

**Objetivos:** Caracterizar as manifestações neuropsiquiátricas em doentes internados com diagnóstico de EAI no CHVNG/E.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de revisão de doentes com EAI provável ou definitiva associada a manifestações neuropsiquiátricas, entre os anos de 2016 e 2020.

**Resultados:** Identificaram-se 8 doentes, 4 do sexo feminino. As manifestações neuropsiquiátricas mais comuns foram a presença de ideação delirante e perturbação do sono (5 doentes), agitação (4), ansiedade, irritabilidade, apatia e alteração da memória (3), alucinações, confabulação e abulia (2) alteração da personalidade e comportamentos bizarros (1). Em 3 doentes, os sintomas neuropsiquiátricos foram a apresentação inicial, manifestando-se isoladamente em 2 doentes. Cinco doentes apresentaram encefalite isolada, dois manifestaram um quadro de polineuropatia associada a encefalite límbica-like e um de encefalomielorradiculite. O estudo de LCR foi normal em 4 doentes e 3 apresentaram pleocitose linfocítica. A RM-CE revelou alterações recentes em 4 doentes, sendo as regiões mais envolvidas o lobo temporal e frontal. Os anticorpos foram isolados em 6 doentes, designadamente anti-NMDAR (3 doentes), anti-CASPR2 (2) e anti-GABA<sub>B</sub> (1). Todos os doentes realizaram terapêutica imunossupressora, com recuperação parcial ou total do quadro neuropsiquiátrico.

**Conclusão:** Os sintomas psiquiátricos são comuns ao longo do espectro da EAI e a maioria dos pacientes desenvolve mais do que um sintoma neuropsiquiátrico. Os fenótipos psiquiátricos combinados com as manifestações neurológicas podem ser sugestivos de um síndrome específico de EAI e respetivo anticorpo, facilitando o seu reconhecimento. O diagnóstico e abordagem precoces são cruciais, uma vez que a terapêutica imunossupressora dirigida pode melhorar o prognóstico.

## EP-190 AMNÉSIA GLOBAL TRANSITÓRIA: ANÁLISE DESCRITIVA E PREDITORES DE RECORRÊNCIA

Paulo Ferreira<sup>1</sup>, Cristina Duque<sup>1</sup>

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano

**Introdução:** A amnésia global transitória (AGT) constitui uma entidade maioritariamente descrita como evento único e

benigno. A sua recorrência varia dos 2,9%-26,3%, ainda sem claros fatores de risco associados.

**Objetivos:** Descrição demográfica e clínica de doentes diagnosticados com provável AGT no serviço de urgência e avaliação de possíveis fatores de recorrência e risco de evolução para demência.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos processos de doentes admitidos no serviço de urgência com diagnóstico de AGT de 2010-2020, com realização de análise descritiva e comparativa para identificação de fatores de risco para recorrência.

**Resultados:** Foram incluídos 124 doentes com o diagnóstico de AGT. 84 doentes eram do sexo feminino (67,7%). A média de idades foi de 63,75 (DP±7,915). A maioria dos episódios durou entre 3 a 6 horas (22,5%). Em 49 casos (41,1%) foi reportado um possível despoletante. 12 doentes tiveram, pelo menos, um novo episódio (9,7%), ocorrendo a maioria após 1 ano (69,2%). Sexo, idade, duração do episódio, presença de possível despoletante, enxaqueca, fatores de risco vascular e tanto glicemia como HbA1c à admissão, alterações em RM-CE e EEG não se associaram a recorrência. A presença de história prévia de AVC associou-se à recorrência de episódios [OR: 9, (IC95%:1.2-77.5), p=0,036]. Em seguimento em consulta, 22 doentes apresentaram diagnóstico alternativo (13%), os mais frequentes perturbação funcional (n=6) e amnésia transitória epilética (n=8). Nesta população apenas um doente teve diagnóstico de síndrome demencial a 5 anos.

**Conclusão:** Apresentamos uma população de tamanho considerável e seguimento extenso com o diagnóstico de AGT. Na nossa população, a percentagem de recorrência foi concordante com os dados existentes e as características intrínsecas ao episódio não foram preditoras de recorrência. Notavelmente, a presença de doença cerebrovascular prévia associou-se de forma significativa a novos episódios, algo não descrito previamente na literatura.

## EP-191 ENCEFALOMIELORRADCULITE ASSOCIADA A ANTI-GFAP

Andreia D. Magalhães, Isabel Vidal<sup>1</sup>, Diana Cruz<sup>1</sup>, Mónica Santos<sup>1</sup>, Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte.

**Introdução:** A astrocitopatia autoimune por proteína glial fibrilar ácida (GFAP) é uma causa rara de meningoencefalomielite corticossensível, geralmente monofásica. A clínica inclui tipicamente encefalopatia, crises epiléticas, tremor, cefaleia e rigidez, frequentemente após pródromo de sintomas semelhantes a infeção viral. A etiologia pode incluir processos paraneoplásicos ou parainfecciosos, sendo que na maioria dos casos a causa permanece desconhecida.

**Caso Clínico:** Homem, 28 anos, sem antecedentes médicos, apresenta-se com cefaleia holocraniana, lombalgia e retenção urinária de agravamento progressivo, precedida de febre, mialgias, sudorese nocturna, anósmia e ageusia com 2 semanas de evolução. Ao exame neurológico apresentava intrusões sacádicas irregulares, mioclonias faciais, peripalpebrais e dos membros superiores estímulo-sensíveis e rigidez da nuca. Analiticamente com hiponatremia ligeira e estudo de líquor com pleocitose (31,2 células/mm<sup>3</sup> com predomínio de linfócitos) hiperproteinorráquia (81 mg/dL), com PCR para EBV positivo (~199 cópias/mL). Os testes PCR SARS-CoV-2 no exsudado nasofaríngeo na fase aguda e as serologias SARS-CoV-2 foram negativas. A RM-CE mostrou lesões lineares hiperintensas em T2/FLAIR no joelho e corpo da comissura calosa, foco punctiforme no córtex

frontal parafalceal direito. Fez pulso de metilprednisolona endovenoso e manteve prednisolona oral com melhoria clínica e imagiológica. O doente evoluiu com parestesias dos membros inferiores com nível sensitivo em L1, mas sem sinais piramidais. A RM da medula dorso-lombar não mostrou alterações. O EEG, EMG e PESS não mostraram alterações. Os anticorpos antineuronais, anti-MOG e anti-AQP4 foram negativos no soro e o Líquor foi positivo para anti-GFAP. O estudo de neoplasia oculta detetou lesão nodular com crescimento exofítico na parede anterior do cárdia que aguarda biópsia.

**Conclusão:** Os achados clínicos, imagiológicos e laboratoriais estabeleceram o diagnóstico de astrocitopatia por GFAP. Este caso exemplifica um quadro de meningoencefalite autoimune muito provavelmente parainfecciosa, embora a hipótese paraneoplásica ainda não tenha sido excluída. O significado clínico do EBV no LCR permanece em discussão.

## EP-192 NEUROTOXICIDADE AO LÍLIO: A UM DOSEAMENTO DA VIDA

**Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Sofia Marques<sup>1</sup>, Patricia Lopes<sup>2</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>**

1-Hospital de Braga; 2-U.S.F. Covelo.

O lítio é um fármaco eficaz no tratamento da perturbação afetiva bipolar. Dada a sua estreita faixa terapêutica, torna-se ténue o limite entre os seus efeitos benéficos e o desenvolvimento gradual de neurotoxicidade, que se pode manifestar por sinais de disfunção piramidal, extrapiramidal, cerebelosa, neuropática ou cognitiva.

Homem, 62 anos, com antecedentes de doença renal crónica e perturbação bipolar, diagnosticada aos 20 anos e internado em 2013 por sintomatologia psicótica, desde então medicado com lítio e neuroléptico. Recorreu ao SU por quadro de confusão, tremor e disfunção da marcha com um ano de evolução associado a perda gradual de autonomia, em cadeira de rodas desde há 6 meses.

À admissão, lentificado e desorientado, com tremor postural e de intenção bilateral e frequentes mioclonias negativas nos 4 membros. Analiticamente com litémia de 2.03 (N até 1,2), hiperamonémia e leucocitose discretas, hipernatrémia (158) e lesão renal aguda. A TC cerebral e o ECG não revelaram alterações. O lítio foi prontamente suspenso e pela magnitude das manifestações clínicas realizou, de imediato, hemodiálise. Completou investigação com RM cerebral e punção lombar, sem alteração estrutural ou infecciosa subjacente. No EEG apresentava atividade lenta delta anterior bilateral sem atividade epileptiforme. A hipernatrémia, secundária a diabetes insípida nefrogénica, resolveu com tratamento de suporte.

Pelo 5º dia, com o washout do lítio, verificou-se resolução completa das mioclonias e melhoria progressiva do tremor e da função renal. Iniciou reabilitação motora da marcha e teve alta com ajuste terapêutica por psiquiatria.

A associação farmacológica do lítio com um neuroléptico reduz o limiar tóxico do primeiro. Deve manter-se um elevado grau de suspeição para a possibilidade de iatrogenia medicamentosa perante um doente sob terapêutica com lítio que desenvolva défices neurológicos de novo, particularmente se progressivos. Destaca-se a importância de um diagnóstico e tratamento precoce para evitar a irreversibilidade destes mesmos défices.

## EP-193 APRESENTAÇÃO TARDIA DE ENCEFALOCELO ETMOIDAL MÉDIO

**Diana Matos<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>2</sup>, Filipa Carvalho<sup>2</sup>, Eduardo Freitas<sup>2</sup>, Margarida Lopes<sup>2</sup>, Ana Filipa Santos<sup>2</sup>**

1-ULSAM - Hospital de Santa Luzia; 2-Hospital de Braga.

**Introdução:** Os encefalocelos são malformações do tubo neural, maioritariamente diagnosticados na infância. Podem, no entanto, manifestar-se mais tarde, com sintomas inespecíficos (congestão nasal/ rinorreia) ou com quadros mais graves (como meningites recorrentes).

**Caso Clínico:** Mulher, 68 anos, com múltiplos FRV e carcinoma da mama esquerda há dez anos (cirurgia conservadora, quimio, radioterapia) recorreu ao SU por quadro de cefaleias, náuseas e vômitos, com 3 meses de evolução. A cefaleia era occipital e agravava em ortostatismo; no dia prévio à admissão a dor passou a ser mais intensa e com agravamento em decúbito. À admissão estava apirética e tinha exame neurológico normal. Em reavaliação foi objetivada rinorréia unilateral. Quando questionada a doente confirma que tal acontece há vários meses de forma intermitente. Analiticamente: leucocitose (17700, 86%N), PCR de 16.1mg/L. TC-CE/ Angio-TC: sem alterações de relevo. Punção lombar com aumento da pressão de abertura (35cmH2O), com saída de líquido turvo, com hiperproteínorréia (6.07), pleocitose (76%N) e consumo ligeiro de glicose. Iniciou empiricamente ceftriaxone, ampicilina e dexametasona. No internamento realizou RM cerebral que revelou conteúdo decantado nos cornos occipitais e temporais, traduzindo coleção purulenta e área de deiscência óssea na região posterior à crista de galli do etmóide, a condicionar encefalocelo etmoidal médio. Foi avaliada por Neurocirurgia, que considerou não haver indicação para tratamento cirúrgico, nessa fase. O restante estudo do LCR revelou-se negativo. Cumpriu 21 dias de ceftriaxone. Em reavaliação, mantém-se assintomática, sem perdas de LCR com manobras de provocação.

**Conclusão:** A dor que motivou a vinda ao SU enquadra-se numa meningite bacteriana aguda. O agravamento inicial da cefaleia com o ortostatismo, sugeria cefaleia por hipotensão de líquido, o que nos fez questionar sobre outra sintomatologia associada. Como este caso ilustra, a RM cerebral tem um papel essencial no diagnóstico, caracterização anatómica, bem como avaliação de indicação e planeamento cirúrgico dos encefalocelos.

## EP-194 O IMPACTO DA PANDEMIA NUM SERVIÇO DE NEUROLOGIA

**André Costa<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Andreia Matas<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<sup>1</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** A pandemia da COVID-19 alterou a dinâmica dos centros hospitalares e dos seus serviços. Esse impacto fez-se sobretudo sentir nas especialidades cirúrgicas que, dado o cancelamento das cirurgias eletivas, viram-se obrigadas a readaptar-se. No entanto, outros serviços de especialidades médicas, nomeadamente de Neurologia, foram igualmente afetados.

**Objetivos:** Caracterizar o impacto da pandemia COVID-19 num serviço de Neurologia.

**Métodos:** Estudo observacional descritivo das hospitalizações num serviço de Neurologia, comparando o período de 1 de Março de 2019 a 1 de Março de 2020 (doravante ano "NCOV") com o período homólogo do ano da pandemia (ano "COV"). Excluíram-se as hospitalizações em Unidade de AVC. Caracterizou-se socio-demograficamente os doentes inter-

nados durante o ano "NCOV" e "COV". Compararam-se os motivos de admissão, as taxas de mortalidades e as taxas de ocupação mensais e anual entre os 2 grupos.

**Resultados:** Foram admitidos ao internamento de Neurologia um total de 360 e 318 doentes no ano "NCOV" e "COV", respetivamente. Constatou-se uma redução dos internamentos eletivos do ano "NCOV" para o "COV" de 7% (9% vs 2%). A respeito dos motivos de admissão destaca-se uma diminuição dos internamentos por neurotrauma (28% vs 23%), contrariamente aos por epilepsia (13% vs 17%). A taxa de mortalidade foi sobreponível nos dois anos (~6%). Verificou-se uma diminuição considerável na taxa de ocupação anual, tendo-se cifrado nos 146% no ano "NCOV" vs 102% no ano "COV". As taxas de ocupação mensal apresentaram um decréscimo generalizado do ano "NCOV" para o "COV", exceção feita ao mês de Dezembro no qual se verificou um incremento (73% vs 105%). O decréscimo supracitado foi mais significativo nos meses de Março, Abril e Maio.

**Conclusão:** Não obstante o carácter unicêntrico deste estudo ficou demonstrado o impacto, expectável, que a pandemia da COVID-19 pode ter num serviço hospitalar, e que pode ser explicado por múltiplas razões.

## EP-195 SÍNDROME DE CANVAS COM EXPANSÃO RFC1

**Cristina Mota<sup>2</sup>, Henrique Costa<sup>2</sup>, Pedro Valente<sup>1</sup>, João Laranjeiro<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Otorrinolaringologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho.

**Introdução:** Ataxia cerebelar com neuropatia e arreflexia vestibular (CANVAS) consiste numa síndrome progressiva que cursa com ataxia de início em idade adulta resultante de uma combinação de défice cerebeloso; proprioceptivo (neuropatia sensitiva axonal) e de défice vestibular bilateral. Até 2019 este diagnóstico era feito com base em critérios clínicos e imagiológicos, ano em que foi descoberta a expansão anormal bialélica na subunidade 1 do fator de replicação C (RFC1).

**Caso Clínico:** Doente sexo masculino, 73 anos autónomo. De antecedentes destaca-se um irmão com história de ataxia da marcha, disfagia e disartria com agravamento progressivo com início aos 50 anos, tendo falecido aos 72 na sequência de complicações de uma neoplasia gástrica. Há cerca de 5 anos iniciou queixas de sensação de desequilíbrio diário e oscilopсия que agrava com movimentos cefálicos, com agravamento progressivo. Do exame neurológico destaca-se nistagmo gaze evoked em ambas as versões laterais, inesgotável. Sacadas hipométricas e decompostas, *head impulse test* (HIT) com défice sacádico bilateral, ligeira titubação do tronco, discreto tremor em repouso, com componente postural e cinético mais marcados. Dos exames efetuados o vídeo HIT demonstrou disfunção vestibular bilateral, a eletromiografia e os estudos de condução nervosa evidenciaram uma polineuropatia axonal sensitiva moderada a grave, o estudo genético para ataxias espinocerebelosas dominantes – SCAs 1,2,3,6,7,17 e DRPLA foi negativo bem como o painel NGS para a maioria das ataxias hereditárias. Foi realizada pesquisa direta da expansão AAGGG(n) no gene RFC1 que confirmou diagnóstico.

**Conclusão:** Com este caso pretendemos demonstrar que há várias entidades na neurologia, principalmente aquelas que resultam de expansões, que não são detetadas nos painéis NGS. Assim é necessário um alto grau de suspeição clínica para proceder à pesquisa direta da expansão para obter o diagnóstico genético.

## EP-196 XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA: UMA CAUSA RARA DE ATAXIA TRATÁVEL A NÃO ESQUECER

**Marta Magriço<sup>1</sup>, Pedro Cabral<sup>1</sup>, Paulo Bugalho<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

**Introdução:** A xantomatose cerebrotendinosa é uma doença autossómica recessiva, provocada por mutações no gene CYP27A1 que levam à inativação da enzima 27-hidroxilase e consequente acumulação de colestanol. Embora rara, é atualmente uma das causas tratáveis de ataxia, pelo que o seu reconhecimento precoce é de extrema importância.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de um doente do sexo masculino, de 40 anos (doente 1) com antecedentes pessoais de diarreia na infância e atraso do desenvolvimento psicomotor, observado em consulta de neurologia por um quadro com meses de evolução de desequilíbrio de instalação progressiva. Relatava história familiar de atraso do desenvolvimento psicomotor, em duas irmãs (fratria de 5). Uma das irmãs (doente 2) tinha ainda queixas sugestivas de edema do tornozelo, motivo pelo qual teria sido seguida em consulta de ortopedia cerca de 15 anos antes. Todos apresentavam história de extração de cataratas antes dos 20 anos de idade. Ao exame neurológico destacava-se a presença de ataxia cerebelosa e sinais piramidais em todos os doentes. A doente 2 apresentava ainda a presença de um xantoma aquiliano à esquerda. O estudo complementar com RM-CE revelou a presença de hiperintensidades na ponderação T2, simétricas, localizadas à região dos núcleos denteados e atrofia cerebelosa. O teste genético confirmou o diagnóstico de xantomatose cerebrotendinosa. Após confirmação do diagnóstico, os doentes iniciaram terapêutica com ácido quenodesoxicólico.

**Conclusão:** O presente caso realça a necessidade de elevada suspeição clínica para o reconhecimento das características clássicas da Xantomatose Cerebrotendinosa, com importante implicação terapêutica e prognóstica.

## EP-197 UMA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2 DE INÍCIO TARDIO COM TREMOR E TITUBEAÇÃO EXUBERANTES

**Mafalda Soares<sup>1</sup>, Filipe Godinho<sup>1</sup>, Manuel Machado<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

**Introdução:** As ataxias cerebelosas de início na idade adulta constituem um grupo heterogéneo de doenças que partilham a disfunção cerebelar, cuja etiologia pode ser hereditária ou adquirida. A presença de sintomas adicionais à ataxia cerebelosa pode auxiliar no diagnóstico etiológico.

**Caso Clínico:** Mulher de 74 anos, com antecedentes de diabetes tipo 2, hipertensão arterial e síndrome depressiva, recorreu a consulta de Neurologia por quadro de agravamento progressivo, com 4 anos de evolução, de tremor. Tinha história familiar de tremor na sua irmã e avô materno. Ao exame neurológico (registo em vídeo disponível), apresentava um exuberante tremor postural e intencional dos membros superiores simétricos, e um tremor cefálico. Adicionalmente, salientava-se voz escandida, disdiadococinésia e dismetria dos quatro membros, marcada titubação, marcha atáxica, e disfagia para líquidos e sólidos. Não se observou lentificação das sacadas horizontais



ou sinais de parkinsonismo. Assistiu-se apenas a uma melhoria parcial do tremor com manobras de distractibilidade.

A doente foi internada para investigação, e do estudo complementar realizado, a RM-CE documentou moderada atrofia cerebelosa difusa; a análise citotóxica no LCR foi normal, com pesquisa de células neoplásicas e de anticorpos anti-GAD negativas; os anticorpos anti-neuronais foram negativos; o rastreio oncológico foi negativo; o doseamento sérico de vitamina E foi normal; e o estudo da deglutição confirmou a presença de disfagia orofaríngea. Por fim, o estudo genético de ataxias cerebelosas hereditárias revelou a presença de um alelo patogénico em heterozigotia do gene *ATXN2*, confirmando o diagnóstico de ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2).

Após início de terapêutica sintomática para o tremor com topiramato (100mg/dia) e reabilitação motora, assistiu-se a uma melhoria objetiva do tremor.

**Conclusão:** A SCA2 deve integrar o diagnóstico diferencial em doentes adultos com início tardio de tremor postural e de intenção, particularmente quando associados a uma ataxia cerebelosa de evolução progressiva.

### EP-198 - ATAXIA EPISÓDICA ASSOCIADA A ATRASO DO DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR: MUTAÇÃO NOS GENES *CACNA1A* E/ OU *NALCN*?

Maria João Malaquias<sup>1</sup>, Gonçalo Videira<sup>1</sup>, Jorge Oliveira<sup>2,3</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Porto; 3-i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto.

**Introdução:** Variantes patogénicas no *CACNA1A*, codificador do canal de Ca<sup>2+</sup> P/Q-dependente da voltagem, originam uma canalopatia autossómica dominante. O fenótipo é heterogéneo, composto por três síndromes, que frequentemente se sobrepõem: ataxia episódica tipo 2 (AE2), ataxia espinocerebelosa tipo 6 e enxaqueca hemipléctica familiar.

**Caso Clínico:** Mulher de 19 anos, com pais não consanguíneos e dois irmãos sem doença neurológica. Antecedentes de contraturas congénitas das mãos e atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM). Aos 8 anos apresentou período sustentado de vômitos episódicos, associados a prostração e desequilíbrio. A partir dos 17 anos iniciou episódios de descoordenação motora, postura anómala das mãos, apatia e vômitos. Os episódios eram diários, duravam horas, sem desencadeante específico e com melhoria inter-ictal, embora sem retorno ao basal. Progressivamente, o desequilíbrio foi agravando, com perda de autonomia. Na primeira avaliação, em crise, a doente apresentava-se sonolenta, com tremor da cabeça e dos membros, dismetria apendicular e marcha atáxica. Numa segunda avaliação, imediatamente após a crise, observou-se clara melhoria, quer da encefalopatia, quer da síndrome cerebelosa. Da investigação resultaram, estudo metabólico negativo, EEG sem paroxismos epileptiformes e RM cerebral com atrofia cerebelosa hemisférica inferior. O estudo genético através do mendeloma identificou duas novas variantes, em heterozigotia, nos genes *CACNA1A* e *NALCN*, ambas de significado indeterminado. O estudo dos progenitores, demonstrou a origem de novo da NM\_001350748.1(*NALCN*):c.3112G>C(p.(Glu1038Gln)) e que a NM\_001127221.1(*CACNA1A*):c.5771G>A (p.(Arg1924Gln)) foi herdada da mãe assintomática. Na suspeita de AE2, iniciou-se acetazolamida, com melhoria da intensidade dos episódios e

da ataxia inter-ictal, com recuperação paulatina da autonomia.

**Conclusão:** O fenótipo (vômitos cíclicos na infância, AE com encefalopatia, ataxia inter-ictal, resposta à acetazolamida e hereditariedade possivelmente associada a penetrância incompleta) está de acordo com a AE2. O ADPM, embora também correlacionável com defeitos no *CACNA1A*, é mais provavelmente atribuído ao *NALCN*, dado a gravidade clínica e associação com contraturas congénitas.

### EP-199 MUITO MAIS DO QUE DESEQUILÍBRIO – CANVAS, UMA CAUSA RARA DE ATAXIA NA IDADE ADULTA

Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** A síndrome de ataxia cerebelosa com neuropatia e arreflexia vestibular bilateral (CANVAS) é uma doença rara cujas primeiras descrições datam de 2011. Em 2019, estabeleceu-se a sua associação com a expansão do gene *RFC1*. A tríade que define a entidade não está habitualmente presente à apresentação, obrigando a vigilância neurológica contínua destes doentes. A progressão da doença é lenta sendo que cerca de metade dos doentes necessitará de apoio na deambulação ao fim de 10 anos.

**Caso Clínico:** Partilha-se o caso de uma mulher de 63 anos que se apresenta à consulta de Neurologia com queixas de desequilíbrio fácil, perturbação visual noturna e alterações sensitivas dos membros inferiores com cerca de 7 anos de evolução. Tem 8 irmãos, um dos quais com perda de autonomia de marcha por desequilíbrio sem diagnóstico definitivo cuja investigação efetuada para ataxias dominantes se revelou negativa. O exame neurológico inicial evidenciou ataxia sensitiva manifesta por prova de Romberg sem outras alterações de relevo. Foi realizado estudo imagiológico com Ressonância Magnética Cerebral e Cervical do qual se destaca a existência de discreta atrofia medular cervical. A eletromiografia evidenciou uma neuropatia sensitiva. Efetua investigação preconizada negativa. Manteve estabilidade clínica durante 2 anos. Evolui com quedas frequentes. Ao exame objetivo tornou-se evidente um nistagmo horizontal bilateral inesgotável, reflexos osteotendinosos abolidos nos membros inferiores e ataxia axial e apendicular e mais recentemente disfasia para líquidos. O teste genético evidenciou expansão do gene *RFC1* confirmando o diagnóstico de CANVAS.

**Conclusão:** O diagnóstico de CANVAS apresenta muitos desafios, um deles o facto de que, até que se afigure a tríade que a caracteriza, ser difícil a sua suspeita. A identificação recente da mutação genética responsável permitirá identificar casos que até então não se enquadravam em nenhuma entidade conhecida.

### EP-200 ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 13

Eulália Sousa<sup>1</sup>, Adriana Ferreira<sup>1</sup>, Maria José Silva<sup>2</sup>, Carla Fraga<sup>2</sup>, Cláudia Monteiro<sup>1</sup>

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa.

**Introdução:** As ataxias espinocerebelosas (SCA) constituem um grupo heterogéneo de doenças neurodegenerativas, autossómicas dominantes, caracterizadas pela presença de ataxia associada a outros sinais neurológicos.

**Caso Clínico:** Menina de 4 anos, referenciada à consulta

de pediatria por desequilíbrio na marcha e quedas frequentes. Referido um trémulo generalizado desde sempre, sem agravamento progressivo, associado a atraso na motricidade fina. Restantes etapas do desenvolvimento psicomotor (DPM) alcançadas nos tempos espectáveis.

O pai da doente, adotado aos 4 anos, apresentava nessa idade um trémulo generalizado e quedas frequentes, com melhoria acentuada ao longo da vida. Teve epilepsia generalizada na puberdade, sem diagnóstico etiológico. Na RM apresentava atrofia cerebelosa.

Ao exame físico, a doente apresentava titubeação cefálica, movimentos atáxicos dos membros, caracterizados por tremor de intenção e ação, dismetria e disdiadococinesias, manifestava ataxia do tronco e marcha atáxica exuberante. Relativamente à fala, tinha uma voz escandida, disártrica e disritmia do discurso.

Realizou RM cerebral que evidenciou atrofia moderada do cerebelo. Diante da suspeita de ataxia cerebelosa hereditária foi realizado um Painel NGS que detetou uma variante patogénica c1268 G>A p.(Arg 423His) em heterozigotia no gene *KCNC3*, estabelecendo o diagnóstico de SCA tipo 13. A doente iniciou terapia da fala e ocupacional. Dois anos depois, mantém um exame neurológico sobreponível, sem agravamento.

O pai foi reavaliado em consulta de Neurologia, apresentava tremor irregular postural bilateral, discreta dismetria bilateral e marcha em Tandem instável. Sem agravamento do quadro atáxico. Atualmente sem terapêutica e sem crises. Posteriormente, realizou estudo genético que identificou a mesma variante patogénica.

**Conclusão:** Ao contrário da grande maioria das SCAs, esta variante patogénica do gene *KCNC3* foi descrita em casos de ataxia congénita não progressiva, tal como observado no pai da doente. A abordagem e tratamento desta patologia envolvem terapias para promoção do DPM e melhoria dos défices neurológicos, não existindo um tratamento farmacológico específico.

## EP-201 SÍNDROME DE MILLER FISHER COMO MANIFESTAÇÃO DA ENCEFALOPATIA DE WERNICKE

Sofia Reis Marques<sup>1</sup>, Inês Carvalho<sup>1</sup>, Andreia Ferreira<sup>1</sup>, Leandro M. Marques<sup>1</sup>, Margarida Lopes<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga.

**Introdução:** A encefalopatia de Wernicke é uma síndrome tóxico-carencial aguda definida clinicamente pela tríade de encefalopatia, oftalmoparesia e ataxia. A síndrome de Miller-Fisher é caracterizada pela tríade de oftalmoparesia, ataxia e arreflexia. Dentro do diagnóstico diferencial de cada uma das duas entidades enquadra-se a outra.

**Caso Clínico:** Mulher de 53 anos, com antecedentes de alcoolismo e múltiplos fatores de risco cerebrovascular, recorre ao serviço de urgência por dificuldade na marcha, com noção subjetiva de menos força no membro inferior esquerdo e cerca de 1 semana evolução. Com o mesmo período de evolução, com anorexia e suspensão dos consumos. Ao exame neurológico com limitação global dos movimentos oculares, tetraparesia ligeira de predomínio proximal e esquerdo, reflexos osteotendinosos abolidos nos membros inferiores, dismetria bilateral, estação com base larga e marcha impossível com apoio bilateral. Analiticamente, com elevação da proteína C reativa (40.1 mg/L), sem outras alterações. TC CE com angioTC sem alterações significativas. Realizada punção lombar, líquido com hiperproteinorraquia (0.73g/L), sem pleocitose ou consumo de glicose. RM com discreta leucoencefalopatia e lacunas múltiplas não recentes nas coronas radiatas e putamina posterior esquerda,

sem outras alterações. EMG compatível com ligeira neuropatia sensitiva axonal nos membros inferiores. Cumprido tratamento com imunoglobulina IV e tiamina em alta dose, com melhoria progressiva das funções superiores e da oculomotricidade. À data de alta, com discreta limitação em todos os movimentos oculares, pior na supravensão e queda ligeira do membro superior esquerdo na prova de braços estendidos.

**Discussão/Conclusão:** Apesar de entidades nosológicas distintas, a encefalopatia de Wernicke e a síndrome de Miller-Fisher podem-se confundir clinicamente, até porque todos os 3 sinais típicos da síndrome tóxico-carencial estão presentes em apenas 16% dos doentes. Assim, torna-se essencial realizar um correto diagnóstico diferencial, de forma a instituir uma terapêutica com base em ambas as possíveis etiologias.

## EP-202 ATAXIA SENSITIVA E RETINITE PIGMENTOSA: MAS EIS QUE NÃO É ESTA A DUPLA MAIS IMPROVÁVEL...

Carolina Azoia<sup>1</sup>, Ana Marques<sup>1</sup>, Sérgio Estrela Silva<sup>2,3</sup>, Maria Do Céu Branco<sup>1</sup>, Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal.

**Introdução:** A ataxia dos cordões posteriores com retinite pigmentosa (ACPRP) é uma doença rara que se destaca por associar semiologia neurológica (compromisso proprioceptivo, atrofia e fraqueza musculares e, mais excepcionalmente, PNP sensitiva) e retinite pigmentosa (hipovisão progressiva por destruição dos fotorreceptores e do epitélio pigmentar da retina, afectando de forma precoce a visão noturna). Pode acompanhar-se de manifestações sistémicas, como acalasia ou patologia articular degenerativa. O fenómeno na génese desta condição consiste na mutação do gene *FLVCR1*, transmitida de forma autossómica recessiva. Expõe-se um caso raro de ACPRP associado a duas variantes genéticas distintas, detectadas em simultâneo.

**Caso Clínico:** Mulher de 66 anos, com queixas de longa data de hipovisão noturna, deambulação instável e quedas frequentes a obrigar ao uso de auxiliar da marcha, câibras musculares, disfagia e deformações articulares interfalângicas, bilaterais, é observada em consulta por sintomas recentes de perda de sensibilidade manual associada a dificuldade nas tarefas envolvendo a motricidade fina. Sem filhos, pais não consanguíneos (ambos falecidos) e meios-irmãos saudáveis. Ao exame objectivo apresenta hipovisão grave, hipostesia termo-álgica nas extremidades, compromisso proprioceptivo e palestésico, ataxia sensitiva e camptodactilia. Da investigação solicitada, salienta-se regular evolução de sinal do cordão medular na RM, pesquisa negativa de anticorpos antineuronais, normal função tiroideia e normal doseamento vitamínico. A EMG revela PNP axonal sensitiva grave. O teste genético detecta variantes em heterozigotia no gene *FLVCR1*, nomeadamente c.1381A>G (mutação de significado clínico indeterminado) e c.154del (variante provavelmente patogénica).

**Conclusão:** Nos últimos 50 anos foram descritos apenas 20 casos de associação entre retinite pigmentosa e ataxia sensitiva. Apesar da ausência de antecedentes familiares conhecidos e da heterozigotia das mutações identificadas, face ao fenótipo peculiar, muito sugestivo, apresentado pela doente assume-se como patogénica a concomitância das variantes encontradas. Do que temos conhecimento, este é o único caso descrito na literatura com as variantes genéticas referidas.

## EP-203 SOBREPOSIÇÃO FENOTÍPICA DE PARAPLEGIAS ESPÁSTICAS HEREDITÁRIAS COM CITOPATIAS MITOCONDRIAIS

Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>, Joana Vítor<sup>2</sup>, Catarina Campos<sup>3</sup>, Isabel Conceição<sup>3</sup>

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Hospital Beatriz Ângelo; 3-Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte.

**Introdução:** As paraplegias espásticas hereditárias (SPG) apresentam-se com fraqueza espástica gradual e progressiva dos membros inferiores, com grau variável de hipopalestesia e disfunção autonómica. Alguns tipos de SPG possuem assim semelhanças com outras doenças neurometabólicas, como as citopatias mitocondriais ou as leucodistrofias.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino que inicia, aos 20 anos, paraprésia espástica, ataxia, hipoacusia e diminuição da acuidade visual, com evolução progressiva ao longo de 22 anos. História familiar paterna (pai e avô), de início aos 56 anos de idade, de paraprésia com sinais de 1º neurónio, ataxia da marcha, disartria, surdez neurossensorial e declínio cognitivo. A investigação etiológica do caso índice revelou biópsia muscular com discretas alterações miopáticas inespecíficas; lesão da via piramidal documentada por potenciais evocados motores; coexistência de lesão cordonal posterior dorsal ou lombar bilateral confirmada por potenciais evocados somatosensitivos; lesão bilateral da via ótica aferida em potenciais evocados visuais; RM-CE e medular sem alterações. A RM-CE paterna documentava, contudo, lesão mesencefálica, dos pedúnculos cerebrais e gânglios da base. O estudo genético de ataxias hereditárias, das mutações da POLG e cadeias respiratórias era negativo em ambos os casos, verificando-se, contudo, aumento da razão lactato/piruvato no sangue. Uma nova avaliação através de NGS das paraprésias espásticas, no caso índice, revelou uma variante em homozigotia c.1176G>Ap.(trp392) no exão 11 do gene *CAPN1*, confirmando o diagnóstico de SPG 76.

**Conclusão:** O gene *CAPN1* codifica a calpaína-1, uma cisteína protease ativada por cálcio amplamente presente no SNC. Mutações neste gene foram recentemente identificadas em formas complicadas de SPG, que cursam com ataxia cerebelosa e atingimento variável da via piramidal (SPG 76), com transmissão autossómica recessiva. As SPG representam um desafio diagnóstico pela sobreposição fenotípica com outras entidades neurológicas como as citopatias mitocondriais e dependência do diagnóstico molecular, ainda em ampla expansão. O tratamento mantém-se, no entanto, sintomático.

## EP-204 A FAMILY WITH CEREBRAL CAVERNOUS MALFORMATIONS: TOWARDS A NEUROCOGNITIVE PROFILE

Cristiana Silva<sup>1</sup>, Marisa Lima<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>3</sup>, João Durães<sup>3</sup>

1-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal.

**Introduction:** Familial cerebral cavernous malformations (FCCM) is a rare autosomal dominant disease characterized by multiple cerebral cavernomas, which are collections of structurally abnormal slow-flow capillaries. Although 40% of FCCM patients are asymptomatic, the neurocognitive profile of these patients is often unreported. We present a family with FCCM in which a comprehensive neuropsychological assessment was performed.

**Case Reports:** The proband, a 63-year old man, presented with progressive memory impairment, apathy and depression since the last year. Neurologic exam and initial blood workup were unremarkable but brain MRI showed multiple classic large cavernomas (mainly in the pons, cortical left temporal and right

temporo-parietal), but also multiple scattered punctate microhemorrhages. Neuropsychological assessment revealed mainly left frontal and right hemispheric dysfunction.

His 41 year-old daughter, presented with headache and vertigo since the age of 31 and working-memory complaints in the last 2 years. Neurological examination revealed central facial paralysis. Brain MRI showed two small right parietal and internal capsule cavernomas, with some microhemorrhages. Neuropsychological assessment showed neocortical temporal left dysfunction.

The proband's 34 year-old daughter was diagnosed with a left frontal cavernoma in a brain CT performed after head trauma at the age of 27. At the age of 33 she had a sudden headache and a seizure, with brain MRI revealing a new left temporal cavernoma with associated hemorrhage but with few microhemorrhages. She currently has mild headache and working-memory complaints. Neuropsychological assessment showed no cognitive dysfunction. Molecular genetic testing for the 3 patients revealed a heterozygous mutation (c.55C>T; p.R19\*) in the *CCM2* gene.

**Conclusion:** Neurocognitive findings in this family with FCCM do not seem to be associated with the size or distribution of classic cavernomas. A more interesting hypothesis could be the cumulative effect of recurrent microhemorrhages, leading to hemosiderin deposition. However, more detailed neurocognitive profiles of FCCM patients are needed.

## EP-205 O PAPEL DA SEQUENCIAÇÃO DO EXOMA NA INCÓGNITA DIAGNÓSTICA

Fábio Gomes<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>2</sup>, Anabela Matos<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>2</sup>, Joaquim Sá<sup>3</sup>, Luís Negrão<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** O défice intelectual é uma entidade heterogénea habitualmente definida como uma incapacidade cognitiva significativa com início na primeira infância. As técnicas de sequenciação do exoma humano têm permitido descobrir diferentes genes associados a formas genéticas e hereditárias desta incapacidade. Mutações no gene *KMT5B* têm sido associadas a défice intelectual, autossómico dominante 51, uma forma grave e rara que cursa com convulsões febris, atraso do desenvolvimento e deformações esqueléticas.

**Caso Clínico:** Homem, de 26 anos, com acompanhamento médico desde o nascimento, após gravidez e parto sem intercorrências, por hipotonia global, deformações esqueléticas axiais e das extremidades e insuficiência respiratória com necessidade de VNI. Durante a infância e adolescência apresentou atraso do desenvolvimento psicomotor – mau aproveitamento escolar e incapacidade para marcha autónoma - e episódios de crises epilépticas. Atualmente, ao exame neurológico verifica-se escoliose marcada, tetraparésia e amiotrofia generalizada de predomínio distal. Hiporreflexia generalizada. Capacidade de marcha com apoio e postura em flexão. Do estudo realizado destaca-se biópsia de pele, músculo e nervo e EMG sem alterações de relevo; RM-CE com hipoplasia do corpo caloso; estudo molecular do ADN mitocondrial, da cadeia respiratória em linfócitos e fibroblastos e estudo cromossómico em *array* sem alterações. Na idade adulta, efectuou sequenciação do exoma que identificou a variante c.1070G>A p.(Arg357His) em heterozigotia no gene *KMT5B*, com origem de novo confirmada por estudo da parentalidade.

**Conclusão:** As variantes em heterozigotia no gene *KMT5B* estão associados a Déficit Intelectual, Autossómico Dominante 51. A variante encontrada não estava previamente descrita na literatura, sendo classificada como provavelmente patogénica tendo em conta a sobreposição entre a clínica do utente e os sinais e sintomas associados à patologia descritos na literatura. A identificação desta nova mutação, recorrendo a sequenciação do exoma, permitiu oferecer um diagnóstico e um melhor aconselhamento genético ao portador e à sua família.

# ÍNDICE DE AUTORES

## RESUMOS DO CONGRESSO NACIONAL DE NEUROLOGIA

A. Gonçalves Ferreira	CO-021	Ana Rita Silva	CO-003; EP-016; EP-103
Adélia Felix	EP-092	Ana Santos	EP-043
Adriana Ferreira	EP-200	Ana Sardoieira	CO-049; EP-013; EP-167
Afonso Morgadinho	CO-052; CO-053; EP-040	Ana Sousa	CO-012
Agostinho Almeida	EP-034	Ana Todo-Bom	EP-011
Agostinho Santos	CO-035	Ana Verdelho	CO-006
Alberto Leal	CO-033	Anabela Matos	CO-024; CO-029; EP-110; EP-205
Alexander Salerno	CO-050; EP-077	Anabela Valadas	EP-067
Alexandra Rodrigues	EP-006	Anaís Vieira	EP-087
Alexandra Silva	EP-071	André Aires Fernandes	EP-081; EP-120
Alexandre Aldomiro	EP-023; EP-114; EP-163	André Caetano	CO-046; EP-019; EP-118
Alexandre Amaral E Silva	EP-014	André Costa	CO-039; CO-040; EP-107; EP-117; EP-140; EP-153; EP-188; EP-194; EP-199
Alexandre Dionísio	CO-010	André Fernandes	EP-087; EP-169
Alexandre Fernandes	EP-070; EP-108	André Filipe Jorge	EP-025; EP-168
Alexandre Mendes	EP-069	André Jorge	CO-048; EP-004; EP-008; EP-050; EP-051; EP-086; EP-091; EP-110; EP-184
Ali Scherz	CO-050	André Militão	EP-022; EP-023; EP-114; EP-163; EP-181
Alice Avanzo	EP-019; EP-118	André Paula	CO-055; EP-017; EP-138
Alina Ionita	EP-170	André Rego	CO-034; CO-050; EP-077
Álvaro Machado	CO-002; EP-030; EP-097; EP-106; EP-154; EP-201	André Santos Jorge	EP-065
Alyne Cordeiro	EP-026; EP-040; EP-062	André Silva-Pinto	EP-056
Amélia Mendes	EP-126	André Sobral-Pinho	CO-046; EP-008; EP-086; EP-133; EP-147; EP-148
Amélie Bichon	EP-060	André Vicente Simões	EP-014
Ana Azevedo	CO-047; EP-033; EP-145	Andrea Cabral	EP-182
Ana Beatriz Machado	EP-100	Andreia Carvalho	EP-189
Ana Brás	CO-038; CO-051; EP-176	Andreia Costa	CO-017; EP-029; EP-081; EP-082; EP-087; EP-100; EP-120
Ana C Fonseca	CO-004	Andreia D. Magalhães	EP-089
Ana Castro Caldas	CO-021	Andreia D. Magalhães, Isabel Vidal	EP-191
Ana Catarina Barradas	EP-035	Andreia Ferreira	EP-097; EP-103; EP-192; EP-201
Ana Catarina Fonseca	CO-017; CO-055; EP-099	Andreia Magalhães	EP-144; EP-146
Ana Catarina Franco	EP-174	Andreia Matas	EP-194
Ana Cristina Mota	EP-021	Andreia Veiga	CO-040; EP-117; EP-140; EP-188; EP-194; EP-199
Ana Cristina Santos	EP-045; EP-048	Ângela Abreu	EP-013; EP-125
Ana Ferro	EP-104	Angela Rosa Abreu	EP-067
Ana Filipa Brandão	CO-022	Ângela Silva	EP-010
Ana Filipa Santos	EP-044; EP-193	Ângela Timóteo	EP-018; EP-061
Ana Gonçalves	EP-061	Angelo Fonseca	EP-046; EP-104
Ana Graça Velon	EP-153; EP-188; EP-194; EP-199	Ângelo Pereira Fonseca	EP-151
Ana Inês Martins	CO-048; CO-051; EP-004; EP-008; EP-025; EP-050; EP-065; EP-086; EP-091; EP-168; EP-184	Anna Castrioto	EP-060
Ana Isabel Almeida	EP-081; EP-094; EP-169	António Almeida	EP-087
Ana João Marques	CO-039; CO-040; EP-107; EP-117; EP-140; EP-153; EP-188; EP-194; EP-199	António Campos	EP-162; EP-173
Ana Luísa Rocha	EP-169	António Costa	EP-085; EP-122
Ana Maduro	EP-043	António Cuco	EP-161
Ana Margarida Fraga	EP-108	António Duarte	EP-089
Ana Maria De Oliveira	EP-014	António Freire Gonçalves	EP-065
Ana Marques	EP-202	António Friande	EP-001
Ana Marta Ferreira	CO-009	António Lamas	EP-167
Ana Martins	EP-082	António M. Almeida	EP-081
Ana Martins Da Silva	CO-009; EP-010	António Martins	CO-034
Ana Martins Rodrigues	EP-018	António Martins Da Silva	CO-035
Ana Martins Silva	CO-007; CO-037; EP-009; EP-013	António Mestre	EP-050
Ana Morgadinho	CO-024; EP-015; EP-051; EP-065; EP-176	Anuschka Silva-Spinola	CO-001; CO-002
Ana Oliveira	EP-063	Argemiro Geraldo	CO-010; CO-029; CO-045; EP-205
Ana Patrícia Antunes	EP-017; EP-138; EP-144; EP-191	Armando Morganho	CO-007; EP-006
Ana Paula Sousa	CO-009; CO-037; EP-009; EP-013	Ashraf Eskandari	CO-050
Ana Rita Peralta	EP-134		



Augusto Rachão	CO-052; CO-053; EP-068	Célia Machado	EP-096; EP-102
Aurélie Méneret	EP-059	Célia Nogueira	CO-022; EP-054
Axel Ferreira	EP-027	Céline Louapre	EP-059
Bárbara Guerra Leal	CO-009	César Nunes	EP-071; EP-091
Bárbara Leal	CO-035	Christine Tranchant	EP-060
Bárbara Martins	EP-029; EP-100; EP-101	Claire Ewencyk	CO-023
Bárbara Teixeira	EP-033; EP-072; EP-145	Clara Batista	EP-171
Beatriz Madureira	CO-034; EP-020; EP-036; EP-064	Clara Virbel-Fleischman	EP-059
Beatriz Nunes Vicente	EP-113	Cláudia Borbinha	EP-052
Beatriz Santiago	CO-002; CO-010; EP-043	Cláudia Caeiro	EP-166
Bertrand Degos	EP-059	Cláudia Monteiro	EP-200
Bianca Gerardo	CO-003; EP-034; EP-038; EP-039; EP-041	Cláudia Santos Silva	CO-042; EP-112; EP-144
Brigite Wildenberg	CO-024	Clément Tarrano	CO-019; EP-059
Bruna Meira	EP-052; EP-059; EP-060; EP-092; EP-148	Conceição Robalo	CO-032
Bruno Moreira	EP-126	Cristiana Martins	EP-158
Bruno Rodrigues	CO-051	Cristiana Silva	CO-015; CO-042; EP-015; EP-204
Cândida Barroso	EP-014; EP-134	Cristina Araújo	CO-012
Carla Bentes	EP-131	Cristina Costa	EP-157
Carla Cecília	CO-051	Cristina Duque	EP-046; EP-055; EP-083; EP-084; EP-151; EP-190
Carla Cecília Nunes	EP-011; EP-016; EP-050; EP-098	Cristina Garrido	CO-022; EP-135
Carla Ferreira	EP-097; EP-103	Cristina Ionel	CO-011; EP-062
Carla Fraga	EP-200	Cristina Januário	CO-043; EP-065
Carla Nunes	CO-008	Cristina Machado	CO-051; EP-050
Carla Silva	EP-167	Cristina Marchado	EP-065
Carla Sousa	EP-068	Cristina Marques	EP-149; EP-150
Carlos Basílio	CO-007; EP-053; EP-115	Cristina Mota	EP-162; EP-195
Carlos Capela	CO-007; CO-012; EP-007; EP-073	Cristina Pereira	CO-032
Carlos Casimiro	EP-157	Cristina Rios	EP-105; EP-139; EP-149; EP-150; EP-152
Carlos Figueiredo	CO-012; EP-157	Cristina Semedo	EP-114
Carlos Marinho	EP-069	Daniel Ferreira	EP-094
Carlos Morgado	EP-131	Daniel Filipe Borges	CO-033
Carmelita Ribeiro	EP-011	Daniel Gomes	EP-157
Carmen Costa	CO-025; CO-032	Daniel Pinto	CO-046
Carmen Ferreira	CO-054	Daniela Boleixa	CO-037; EP-013
Carmo Macário	CO-008; EP-011; EP-016	Daniela Ferro	EP-082; EP-169
Carolina Azoia	EP-004; EP-025; EP-065; EP-091; EP-130; EP-168; EP-184; EP-202	Daniela Jardim Pereira	EP-168
Carolina Chaves	EP-071	Daniela Oliveira	EP-145
Carolina Fernandes	CO-015; EP-086	Daniela Pereira	EP-008
Carolina Figueira	EP-006	Daniela Pimenta Silva	EP-069
Carolina Gonçalves	EP-156	Daniela Santos Oliveira	EP-033; EP-072
Carolina Lopes	EP-055; EP-084; EP-151; EP-187	Daniela Vieira	CO-001; CO-002; CO-008; EP-043
Carolina Soares	EP-088	David Bendetowicz	EP-059
Catarina Bernardes	CO-051; EP-043	David Grabli	EP-059
Catarina Caldeiras	CO-054; EP-100; EP-173	David Reis	EP-120
Catarina Campos	CO-018; CO-028; EP-121; EP-203	Davide Strambo	CO-050; EP-077
Catarina Castro	EP-001	Diana Cruz	EP-132; EP-146; EP-191
Catarina Correia Rodrigues	EP-124	Diana Duro	EP-043
Catarina Damas	EP-023; EP-163	Diana Ferreira	CO-024
Catarina Falcão Campos	EP-089; EP-144	Diana Matos	EP-024; EP-044; EP-135; EP-142; EP-185; EP-186; EP-193
Catarina Falcão De Campos	CO-042; EP-017	Diana Melancia	EP-074; EP-180
Catarina Félix	EP-053; EP-115	Diana Valente	EP-053; EP-115
Catarina Fernandes	CO-038; CO-045; EP-071; EP-160; EP-175	Dina Lopes	CO-037; EP-013
Catarina Flores	EP-010	Dina Pedro	CO-048
Catarina Geraldês	CO-008	Ding Zhang	EP-128; EP-161; EP-165
Catarina Graça	EP-041	Diogo Carneiro	EP-065; EP-076
Catarina Lume	EP-098	Diogo Costa	EP-135
Catarina Pestana Santos	EP-139	Diogo Damas	CO-010
Catarina Pinto	CO-022; EP-167	Diogo Marques	CO-031; EP-068; EP-105; EP-136; EP-139; EP-149; EP-150; EP-152
Catarina Teixeira	CO-037; EP-013	Diogo Reis Carneiro	EP-050
Cátia Carmona	EP-070; EP-108; EP-109; EP-127; EP-155; EP-161	Diogo Roque	EP-089
Cátia Oliveira	EP-033; EP-072; EP-145	Dolores Lopes	EP-178
Cécile Delorme	EP-059		

Duarte Carapinha	CO-034	Francisco Javier Ros Forteza	CO-010
Duarte Salgado	CO-047	Francisco Sabença	EP-183; EP-189
Eavan Mcgovern	EP-059	Franck Durif	EP-060
Edgar Pinheiro	CO-027	Gabriela Lopes	EP-085; EP-095
Edgar Pinto	EP-034	Gilberto Pereira	CO-054; EP-063
Eduardo Freitas	EP-143; EP-154; EP-193	Gisela Carneiro	CO-018
Elaine Aires	EP-095	Gonçalo Alves	EP-081; EP-088; EP-101
Elena Moro	EP-060	Gonçalo Bonifácio	EP-023; EP-163; EP-181
Elisa Campos	CO-055	Gonçalo Cabral	EP-019; EP-031
Elisa Martins Silva	CO-031; EP-136; EP-177	Gonçalo Cabral*	EP-032
Elisa Silva	CO-011; EP-026; EP-178	Gonçalo Cação	EP-185
Elise Corsetti	EP-059	Gonçalo Durão Carvalho	EP-014
Elodie Hainque	EP-059	Gonçalo V. Bonifácio	EP-022; EP-090; EP-114
Elsa Azevedo	CO-017; CO-054; EP-063; EP-094	Gonçalo Videira	EP-198
Elsa P Parreira	EP-170	Guerreiro Costa	CO-048
Emanuel Martins	CO-008	Guilherme Camões	CO-024; EP-098
Emanuel Santos Martins	CO-017; CO-051	Gustavo Cordeiro	EP-076
Emeline Berthelot	EP-059	Gustavo Santo	CO-051; EP-110
Emmanuel Roze	CO-019; EP-059	Helder Fernandes	EP-129
Emmanuelle Schmitt	EP-060	Helena Donato	CO-051
Ernestina Santos	CO-009; CO-037; CO-049; EP-009; EP-013	Helena Felgueiras	EP-021; EP-183; EP-189
Esteban Ballestar	CO-035	Helena Gama	EP-129
Eugénia Cruz	EP-085	Helena Gens	CO-013; EP-043; EP-076
Eugénie Lhommée	EP-060	Helena Machado	EP-047
Eulália Sousa	EP-200	Helena Rocha	EP-120; EP-173
F J Ros Forteza	CO-009	Hélène Klinger	EP-060
Fabiana Ventura	EP-015	Hélène Letrillart	EP-059
Fábio Carneiro	CO-011	Henrique Costa	EP-182; EP-195
Fábio Gomes	CO-010; CO-029; EP-205	Henrique Nascimento	CO-009; CO-037; EP-013
Fernando Matias	CO-008; EP-071; EP-160	Henriqueta Araújo	CO-025
Fernando Pita	EP-070; EP-108; EP-109; EP-127; EP-155; EP-161	Herculano Carvalho	CO-021
Fernando Silva	CO-017; CO-051; EP-098	Horácio Firmino	CO-006
Filipa Carvalho	EP-024; EP-186; EP-193	Hugo David	CO-009
Filipa Castelão	EP-105; EP-139; EP-149; EP-150; EP-152	Ilda Costa	CO-047
Filipa Dourado Sotero	EP-111; EP-123; EP-132; EP-146	Inês Antunes Cunha	CO-043
Filipa Gonçalves	EP-129	Inês Baldeiras	CO-001; CO-002; EP-016; EP-043; EP-045; EP-048
Filipa Ladeira	CO-012; EP-005; EP-007; EP-052; EP-080	Inês Belo	CO-031; EP-136
Filipa Martins	EP-158	Inês Carrilho	CO-022; EP-135
Filipa Meira Carvalho	EP-044	Inês Carvalho	CO-013; CO-016; CO-024; CO-038; EP-044; EP-051; EP-096; EP-110; EP-176; EP-201
Filipa Sampaio	CO-006; EP-104	Inês Correia	CO-008; CO-009; CO-010; EP-011; EP-016
Filipa Serrazina	CO-036; EP-012; EP-137	Inês Coutinho	EP-165
Filipa Sotero	EP-144	Inês Cunha	EP-051
Filipa Sousa	EP-102	Inês Ferreira	CO-037; EP-013
Filipe Branco	EP-010	Inês Freire	EP-012; EP-148
Filipe Correia	CO-033	Inês Gomes	CO-032; EP-011; EP-016; EP-086
Filipe Godinho	EP-073; EP-074; EP-179; EP-197	Inês Laranjinha	EP-004; EP-091; EP-168
Filipe Palavra	CO-032	Irene Mendes	CO-007
Florabela Magalhães	EP-050	Isabel Campelo	CO-008; EP-011; EP-016
Florence Cormier-Dequaire	EP-059	Isabel Carmo	EP-156
Fradique Moreira	CO-024; EP-051; EP-065	Isabel Castro	CO-028; EP-123
Francesco Puccinelli	EP-077	Isabel Conceição	CO-028; CO-042; EP-113; EP-121; EP-174; EP-203
Francine Mesrati	CO-019	Isabel Fineza	CO-025; CO-032
Francisca Cardoso	CO-032	Isabel Fonseca	EP-013
Francisca Cunha	EP-011	Isabel Luzeiro	CO-013; CO-015; CO-017; CO-038; EP-175; EP-176
Francisca Sá	CO-036; EP-128; EP-133; EP-137; EP-148	Isabel Pavão Martins	CO-004; EP-028
Francisca Sena Batista	EP-105; EP-139; EP-149; EP-150; EP-152	Isabel Rovisco Monteiro	CO-043
Francisco Antunes	EP-040	Isabel Santana	CO-001; CO-002; CO-006; CO-010; CO-041; CO-048; EP-043; EP-045;
Francisco Barros	EP-076; EP-175	Isabel Vidal	EP-048; EP-204
Francisco Bernardo	EP-053	Isabel Vidal	EP-138

Isabel Vidal Martins	EP-017	João Peres	CO-034; EP-036; EP-064; EP-075
Isabelle Arnulf	CO-023	João Raposo	EP-047; EP-115
Ivo Meyer	EP-077	João Sá	CO-009
Janice Alves	EP-023; EP-114; EP-163; EP-181	João Sargento Freitas	CO-017; EP-086
Jean Philippe Azulay	EP-060	João Sargento-Freitas	CO-051; EP-098
Jean-Luc Houeto	EP-060	João Sequeira	CO-012; EP-007; EP-181
Jennifer Lyons	EP-010	Joaquim J Ferreira	CO-021; EP-067
Joana A Ribeiro	CO-043	Joaquim Sá	EP-205
Joana A. Ribeiro	CO-025	Jorge Oliveira	CO-022; EP-054; EP-198
Joana Afonso Ribeiro	CO-032	José Augusto Ribeiro	EP-126
Joana Amaral	CO-032; EP-015	José Beato-Coelho	CO-010
Joana Coelho	EP-111	José Campillo	EP-036
Joana Costa Novo	EP-021; EP-183	José Castro	CO-028
Joana Damásio	EP-069	José Costa	EP-075; EP-125; EP-165
Joana Dionísio	EP-157	José Cruz Araújo	EP-142
Joana Domingues	CO-010	José Ferro	CO-055
Joana Ferreira Pinto	EP-044	José Franco	EP-006
Joana Fonte	CO-022	José Maria Bandeira Costa	CO-047; EP-170
Joana Frias	EP-039	José Nuno Alves	EP-096; EP-097
Joana Graça	EP-129	José Paulo Monteiro	CO-031; EP-136
Joana Guimarães	CO-009; EP-082; EP-101; EP-120	José Pedro Pereira	EP-084
Joana Jesus Ribeiro	CO-010	José Pedro Vieira	CO-027
Joana Lopes	EP-009; EP-013; EP-050; EP-167	José Pimentel	EP-177; EP-178
Joana Marques	CO-047	José Proença	EP-139
Joana Martins	EP-084	José Rosa	CO-023; EP-005; EP-073; EP-164
Joana Moniz Dionísio	CO-028; CO-034; EP-121; EP-203	José Sá Silva	EP-101
Joana Morgadinho	CO-043	José Sousa-Baptista	CO-045
Joana Nogueira	CO-003; CO-041; EP-034; EP-038; EP-039; EP-041	José Tomás	CO-010
Joana Novo	EP-162; EP-189	José Vale	CO-007; CO-028; EP-018; EP-061
Joana Parra	CO-012	Juliana Castelo	CO-028
Joana Pinto	EP-024; EP-091; EP-186; EP-193	Juliana Gonçalves	EP-038
Joana Ribeiro	CO-027; CO-031; EP-136	Justin Bohn	EP-010
Joana Vítor	EP-018; EP-061; EP-121; EP-203	Laura Ciudad	CO-035
Joana Vítor*	CO-028	Laura Vilarinho	CO-022; EP-054
João André Sousa	CO-017; CO-051; EP-071	Laurete Conceição	EP-052
João Chaves	CO-035	Leandro M. Marques	EP-030; EP-106; EP-154; EP-201
João Correia De Sá	CO-007	Leandro Marques	EP-096; EP-142; EP-159
João Costa	CO-006; CO-027	Leonor Correia Guedes	CO-021; EP-067; EP-069
João De Sá	EP-002	Leonor Dias	EP-049; EP-056; EP-063
João Durães	CO-001; CO-002; EP-043; EP-045; EP-048; EP-086; EP-204	Leonor Pinto	EP-168
João Fernandes	EP-159	Lia Leitão	CO-012; EP-007; EP-080
João Ferreira	CO-009; EP-002; EP-003; EP-017; EP-138	Lia Lucas Neto	EP-089
João Gonçalves Pereira	EP-014	Lígia Neves	EP-139
João Heitor	EP-001	Liliana Pereira	CO-052; CO-053; EP-026
João José Cerqueira	CO-007	Linda Azevedo Kauppila	EP-028
João Laranjeiro	EP-195	Lino Ferreira	CO-051
João Lemos	CO-048; EP-004; EP-008; EP-025; EP-050; EP-051; EP-065; EP-086; EP-091; EP-168; EP-184	Lise Mantsi	EP-059
João Lourenço	EP-074; EP-079; EP-179; EP-197	Lívia Sousa	CO-007; CO-008; CO-009; CO-041; EP-011; EP-016
João Lourinho	EP-139	Louise-Laure Mariani	EP-059
João Moura	CO-037; CO-049; EP-013; EP-095	Luciano Almendra	CO-010; CO-029; CO-051; EP-205
João Nunes	CO-047	Ludovina Paredes	EP-182
João Nuno Carvalho	CO-031; EP-136	Luís Abreu	CO-010
João Parente Freixo	CO-022; EP-054	Luís Albuquerque	EP-088; EP-094
João Passos	CO-047	Luís Braz	EP-120; EP-173
João Paulo Gabriel	CO-039; EP-107; EP-117; EP-140; EP-199	Luís Costa	CO-018
João Pedro Filipe	CO-017	Luís Fontão	EP-145
João Pedro Marto	EP-052; EP-147; EP-156	Luís Guedes	EP-129
João Pedro Oliveira	EP-161	Luis Isidoro	CO-010
João Pereira	EP-186	Luís Maia	CO-040; EP-095
		Luís Marques	EP-161
		Luís Negrão	CO-027; CO-029; EP-110; EP-205
		Luís Ribeiro	EP-055; EP-084
		Luís Rufo	EP-185
		Luís Rufo Costa	EP-096; EP-097; EP-102

Luís Santos	EP-118	Mariana Dias Da Costa	EP-132
Luís Silva Miguel	CO-006; CO-027	Mariana Diogo	EP-139
Luísa Albuquerque	CO-021; EP-017; EP-132; EP-138; EP-144; EP-146; EP-191	Mariana Santos	CO-012; CO-028; EP-044; EP-093; EP-157; EP-158
Luísa Alves	CO-002; EP-031; EP-032; EP-156	Mariana Soeiro E Sá	CO-042
Luísa Brites	CO-029	Mariana Valente Fernandes	CO-047
Luisa Medeiros	CO-026; EP-172	Mariana Vargas	EP-089
Luísa Sousa	EP-033; EP-072	Mariana Vieira	EP-129
Macayla Donegan	CO-044	Marie Vidailhet	CO-019; CO-023; EP-059
Madalena Pinto	EP-169	Marina Cabral Pinto	CO-003; EP-034
Madelena Pinto	EP-120	Marina Magalhães	CO-022; EP-054; EP-198
Mafalda Castro	EP-104	Mario Miguel Rosa	CO-021; EP-067
Mafalda Ferreira	CO-047	Mário R. Simões	CO-003; EP-034
Mafalda Macedo	EP-001	Mário Rui Silva	CO-039; EP-107; EP-140
Mafalda Reis	EP-104	Marisa Brum	CO-012; CO-026; EP-007; EP-172
Mafalda Seabra	EP-120	Marisa Lima	CO-001; CO-002; CO-041; EP-043; EP-045; EP-048; EP-204
Mafalda Soares	EP-005; EP-073; EP-074; EP-080; EP-164; EP-197	Marlene Saraiva	EP-019; EP-052
Mamede De Carvalho	CO-028; CO-030; EP-112	Marta Arenga	CO-010
Manuel Correia	CO-040	Marta Gromicho	CO-030; EP-112
Manuel Gonçalves	EP-101	Marta Macedo	EP-006
Manuel Gonçalves-Pereira	CO-006	Marta Magriço	CO-020; CO-036; EP-012; EP-052; EP-196
Manuel J. Ferreira-Pinto	EP-029	Marta Sequeira	EP-005; EP-180
Manuel Machado	CO-019; EP-197	Mathieu Anheim	EP-060
Manuel Manita	EP-180	Matilde Gonçalves	EP-163
Manuel Salavisa	EP-052; EP-137	Michael Swash	CO-030
Manuela Santos	CO-027	Michel Mendes	CO-040; EP-130; EP-202
Manuela Vilar	CO-003	Mickael Aubignat	CO-019
Marcelo Medonça	EP-067	Miguel Baptista	EP-019
Marcelo Mendonça	EP-062	Miguel Coelho	CO-021; EP-067; EP-069
Márcio Cardoso	EP-122	Miguel Grunho	CO-011; EP-026; EP-040; EP-062; EP-069
Marco Fernandes	EP-052	Miguel Leal Rato	EP-002
Marcos Barbosa	CO-048	Miguel Lopes	CO-011
Margarida Borges	CO-006; CO-027	Miguel Milheiro	CO-002
Margarida Calejo	EP-055; EP-151; EP-171	Miguel Miranda	EP-070; EP-108; EP-109; EP-127; EP-155; EP-161
Margarida Dias	EP-005; EP-164	Miguel Oliveira Santos	CO-027; CO-028; CO-030; EP-111; EP-112; EP-113; EP-116; EP-131
Margarida Ferro	EP-164	Miguel Pereira	CO-050; EP-077
Margarida Lopes	CO-016; CO-018; EP-024; EP-193; EP-201	Miguel Pinto	EP-167
Margarida Rodrigues	EP-069; EP-192; EP-201	Miguel Rodrigues	CO-011; CO-052; CO-053
Margherita Fabbri	CO-021	Miguel Santos Oliveira	EP-124
Maria Araújo	EP-001	Miguel Schön	CO-017; EP-113; EP-131; EP-144; EP-174
Maria Begoña Cattoni	CO-021	Miguel Serôdio	CO-020; EP-019; EP-031; EP-128
Maria Carmo Macário	EP-086	Miguel Serôdio*	EP-032
Maria Coutinho	CO-012; CO-026; EP-079; EP-080; EP-164; EP-172	Miguel Tábuas-Pereira	CO-001; CO-002; EP-043; EP-045; EP-048
Maria Cunha	EP-110	Miguel Veloso	EP-182
Maria Do Céu Branco	EP-202	Miguel Viana Baptista	EP-012; EP-137
Maria João Leitão	CO-002; EP-016; EP-043	Miguel Viana-Baptista	EP-092
Maria João Lima	EP-046; EP-055; EP-083; EP-084; EP-171; EP-187	Miriam Marguilho	EP-036
Maria João Malaquias	EP-054; EP-085; EP-198	Mohamed Doulazmi	EP-059
Maria João Pinto	CO-017; EP-120; EP-169	Mónica Santos	EP-002; EP-003; EP-067; EP-132; EP-146; EP-191
Maria José Fonseca	CO-031; EP-136	Mónica Vasconcelos	CO-032
Maria José Rosas	EP-049; EP-056; EP-063	Mrinalini Honavar	EP-171
Maria José Sá	CO-007; CO-009	Nadine Gonçalves	EP-001
Maria José Silva	EP-200	Nicolas Villain	EP-059
Maria Manuel Lemos	EP-163	Nisa Silva	EP-001
Maria Manuela Vilar	EP-041	Nuno Canas	CO-036
Maria Margarida Andrade	EP-109; EP-127; EP-155; EP-161	Nuno Lupi	CO-055
Maria Rita Peleção	CO-036		
Maria Rosário Almeida	EP-043; EP-045; EP-048		
Maria Veloso	EP-042		
Mariana Branco	EP-033		
Mariana Dias	EP-099		



Nuno Madeira	CO-024	Ricardo Almendra	CO-040; EP-153; EP-194
Octávia Costa	EP-093; EP-141; EP-142; EP-143; EP-154; EP-186	Ricardo Correia De Abreu	EP-171
Olinda Rebelo	CO-029	Ricardo Gaspar Pires	EP-168
Patrícia Antunes	EP-132; EP-146	Ricardo Maré	EP-103; EP-192
Patrícia Faustino	CO-012; CO-026; EP-079; EP-080; EP-172; EP-179	Ricardo Martins-Ferreira	CO-035
Patrícia Lindeza	CO-006	Ricardo Matias	EP-067
Patrícia Lopes	EP-103; EP-192	Ricardo Pereira	EP-171
Patrícia Pita Lobo	CO-021; EP-067	Ricardo Pimentel	EP-105; EP-152
Patrícia Seabra	EP-167	Ricardo Rego	EP-173
Patrícia Varela Ramos	EP-014	Ricardo Soares Dos Reis	EP-088
Patrik Michel	CO-050; EP-077	Ricardo Soares-Dos-Reis	EP-094
Paul Krack	EP-060	Ricardo Taipa	CO-006; CO-049; EP-167
Paula Pinto	CO-003	Ricardo Teixeira Pinto	EP-171
Paula Salgado	EP-055; EP-104	Ricardo Veiga	EP-098
Pauline Dodet	EP-059	Rita Cagigal	EP-126
Paulo Bastos	EP-067	Rita Figueiredo	EP-088
Paulo Bugalho	CO-020; EP-052; EP-196	Rita Guerreiro	CO-027
Paulo Castro Chaves	EP-081	Rita Machado	CO-001; CO-025; CO-041; EP-076
Paulo Donato	EP-098	Rita Miguel	EP-114; EP-163; EP-181
Paulo Ferreira	EP-057; EP-187; EP-190	Rita Peleção	EP-133
Paulo Pinho E Costa	CO-009; CO-035	Rita Pinheiro	CO-034; EP-075; EP-125; EP-165
Paulo Saraiva	EP-090	Rita Raimundo	EP-153
Paulo Simões Coelho	EP-027	Rita Simões	EP-061
Paulo Venâncio Ferreira	EP-171	Rita Sousa	CO-006
Pedro Abreu	EP-087; EP-088; EP-100	Rita Ventura	CO-020; CO-036; CO-046; EP-133; EP-147; EP-148
Pedro Alves	EP-011	Roberto M. Franco	EP-006
Pedro Barradas	CO-048	Rosa Encarnação	CO-006
Pedro Barros	EP-182	Rosa Marina Afonso	EP-038; EP-039; EP-041
Pedro Bem	EP-171	Rosa Santos	CO-054
Pedro Cabral	EP-196	Rúben Maia	EP-029
Pedro Castro	CO-017; EP-094	Rui Araújo	EP-081; EP-120
Pedro Coelho	EP-017; EP-028; EP-099	Rui Armindo	EP-061
Pedro Correia	EP-175	Rui Chorão	EP-130; EP-135
Pedro Faustino	EP-011; EP-043; EP-045; EP-048; EP-098	Rui Duarte Armindo	EP-018
Pedro Fonseca	EP-086	Rui Guerreiro	EP-010; EP-023
Pedro Guimarães	EP-130	Rui Magalhães	CO-040
Pedro Lopes Das Neves	CO-034; EP-177; EP-178	Rui Matos	EP-090
Pedro N Alves	CO-004	Rui Rangel	CO-035
Pedro Nascimento Alves	EP-089; EP-099	Rute Teotónio	EP-175
Pedro Nunes Vicente	EP-065	Sandra Castro Sousa	EP-109; EP-127; EP-161
Pedro Pires	EP-128; EP-147	Sandra Freitas	CO-003; CO-041; EP-034; EP-038; EP-039; EP-041
Pedro Valente	EP-195	Sandra Moreira	EP-046; EP-055; EP-084
Pedro Vilela	EP-078	Sandra Silva	EP-104
Peter Grebe	EP-072	Sandra Sousa	EP-070; EP-108; EP-155
Philippe Maeder	EP-077	Sara Bernardo-Castro	CO-051
Pierre Pélissier	EP-060	Sara Cavaco	CO-040
Pierre Pouget	CO-023	Sara Machado	EP-075; EP-125; EP-165; EP-170
Rafael Dias	EP-037; EP-101; EP-166	Sara Matos	CO-048; EP-008; EP-184
Rafael Jesus	CO-040; EP-130	Sara Meoni	EP-060
Rafael Roque	EP-177; EP-178	Sara Varanda	CO-016; CO-018; EP-024; EP-030; EP-093; EP-141; EP-142; EP-158; EP-159; EP-186
Rafaela Costa	EP-082; EP-087; EP-169	Sérgio Estrela Silva	EP-202
Rafaela Sá Costa	EP-120	Simão Cruz	CO-028; EP-119; EP-125; EP-157
Raquel Barbosa	CO-021; EP-052; EP-067	Sofia Brites Alves	EP-014
Raquel Calisto	EP-046; EP-084	Sofia Calado	EP-092
Raquel Faria	EP-167	Sofia Delgado	CO-034; EP-119; EP-157
Raquel Gil-Gouveia	CO-014	Sofia Figueiredo	EP-162
Raquel Miranda	CO-014	Sofia Grenho Rodrigues	EP-078; EP-116
Raquel Rocha	EP-055; EP-057	Sofia Lopes	CO-016; CO-018; EP-024; EP-093; EP-097; EP-102; EP-141; EP-142; EP-158; EP-159
Raquel Samões	CO-009; CO-037; EP-009; EP-013; EP-122; EP-167	Sofia M. Marques	EP-154
Raquel Tojal	CO-034; EP-020; EP-036; EP-064		
Renato Oliveira	EP-067; EP-078; EP-111; EP-116		

Sofia Marques	CO-016; EP-030; EP-093; EP-103; EP-106; EP-141; EP-142; EP-159; EP-192	Teresa Pimentel Teresa Pinho E Melo Teresa Pinho-E-Melo	CO-047 CO-055; EP-099 CO-004
Sofia Mendes	EP-142	Teresa Rodrigues	EP-110
Sofia Monteiro	EP-084	Teresa Temudo	CO-022
Sofia Nunes Oliveira	EP-066; EP-078	Thomas Berger	EP-010
Sofia Reimão	CO-021	Tiago Costa	EP-167
Sofia Reis Marques	EP-097; EP-201	Tiago Fuzeta Eça	CO-042
Sofia Rocha	EP-143	Tiago Galdes	EP-068
Sofia Rodrigues	EP-066	Tiago Gregório	EP-182
Sofia Tavares	EP-046	Tiago Jesus	EP-134
Sofia Vedor	EP-088	Tiago Lorga	CO-046; EP-118; EP-147
Sónia Batista	CO-008; CO-010; CO-017; CO-041; EP-008; EP-011; EP-016	Tiago Oliveira	EP-007; EP-073; EP-164
Sónia Costa	EP-134	Tiago Outeiro	EP-069
Sónia Figueiroa	CO-022	Tianlu Li	CO-035
Sónia Moreira	EP-015	Torcato Meira	CO-044
Sophie Rivaud-Pechoux	CO-023	Valéria Battistella	EP-182
Stefania Nannoni	CO-050	Valérie Fraix	EP-060
Stéphane Lehericy	CO-023	Vanessa Carvalho	EP-055; EP-057; EP-171
Stéphanie Thobois	EP-060	Vanessa Oliveira	CO-049; EP-122
Steven Siegelbaum	CO-044	Vânia Almeida	EP-014; EP-134
Susana Guimarães	EP-171	Vasco Abreu	EP-095
Susana Pinto	CO-030; EP-112	Vasco Carvalho	EP-169
Tânia Alves	EP-189	Vasco Salgado	CO-007; CO-012
Tânia Matos	EP-003	Vasco Sousa Abreu	EP-135
Teresa Aguiar	EP-006	Vera A. Ribeiro	CO-025
Teresa Barata Silvério	EP-040	Vera Montes	EP-070; EP-108; EP-161
Teresa Coelho	CO-027	Vincent Dunet	EP-077
Teresa Faria	EP-173	Vitor Silva	CO-048
Teresa Moreno	CO-027; EP-111	Vitor Tedim Cruz	CO-002; EP-046; EP-055; EP-084; EP-151
Teresa Nunes	CO-011	Yulia Worbe	EP-059

# MOVING ON SERIES

Porto | 15 outubro 2022

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurologia, SPDMov – Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento, Bial

**MOVING  
ON SERIES**  
Educação médica na Doença de Parkinson



## AWARD PRESENTATIONS

### 1. FREEZING OF GAIT (FOG) EM ON: UM DILEMA TERAPÊUTICO

Marta Magriço<sup>1</sup>, Bruna Meira<sup>1</sup>, Raquel Barbosa<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos de Doenças Crónicas (CEDOC), Faculdade de Ciências Médicas | NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Portugal.

**Introdução:** *Freezing of gait* (FOG) é uma manifestação comum na doença de Parkinson (DP), ocorrendo sobretudo em “OFF” e sendo melhorada pela terapêutica dopaminérgica. A presença de FOG em “ON”, induzida pela terapêutica dopaminérgica ou refratária à terapêutica ocorre menos frequentemente.

**Caso Clínico:** Homem, 68 anos, diagnóstico de DP com 13 anos de evolução atualmente com discinesias bifásicas, pico de dose e flutuações motoras. Sob levodopa/carbidopa 100/25 mg 1cp 3/3 horas, selegilina 10 mg, opicapone 50 mg, levodopa/carbidopa CR 1 cp ao deitar (LEDD:1250/dia). O doente apresentava um padrão de agravamento da marcha 40 minutos após toma de levodopa/carbidopa. Foi realizado teste de Dopa com dose supramáxima de 400 mg. Avaliação em OFF: MDS-UPDRS-III:48, FOG (item 3.11):0(vídeo 1). Avaliação em BEST-ON (1h30 após): Em ON, MDS-UPDRS-III: 38, FOG (item 3.11):4(vídeo 2).

**Discussão/Conclusão:** O FOG do “super-ON” é uma entidade rara, que coloca dificuldades no manejo terapêutico especialmente em doentes em seleção para terapêuticas avançadas.

**Palavras-chave:** Doença Parkinson; Freezing; Super ON.

### 2. PSICOSE REFRAATÁRIA NA DOENÇA DE PARKINSON: OS DESAFIOS DA GESTÃO TERAPÊUTICA.

Miguel Saianda Duarte<sup>1</sup>, Rita Gomes<sup>2</sup>, Filipa Moutinho<sup>2,3</sup>, Ana Cláudia Ribeiro<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Angelo; 2-Serviço de Psiquiatria do Hospital Garcia de Orta; 3-Consulta de Neuropsiquiatria do Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** A Doença de Parkinson (DP) pode apresentar sintomatologia psicótica, quer pelo processo neurodegenerativo existente quer decorrente da gestão terapêutica.

**Caso Clínico:** Mulher, 63 anos, seguido por DP idiopática com 4 anos de evolução medicada com levodopa. Após a introdução de pramipexol, inicia quadro de psicose com ideias

delirantes de infestação e alucinações táteis. O pramipexol foi suspenso com melhoria inicial e posterior recrudescimento sintomático, sem melhoria após introdução de olanzapina. Realizou-se uma extensa tentativa de otimização terapêutica sem melhoria do quadro psicótico com exclusão de intercorrências. Pela resistência à terapêutica farmacológica, iniciou-se eletroconvulsivoterapia com remissão sintomática.

**Conclusão:** O delírio de infestação na DP é uma manifestação rara, neste caso resistente a medidas farmacológicas, o que reforça a importância do conhecimento dos efeitos secundários da medicação, da sua difícil gestão e da necessidade de uma abordagem multidisciplinar.

**Palavras-chave:** Idiopathic Parkinson Disease; Psychosis; Delusional Parasitosis.

### 3. DA DOENÇA DO NEURÓNIO MOTOR AO PARKINSONISMO ATÍPICO

Afonso Morgadinho<sup>1</sup>, Cristina Ionel<sup>1</sup>, Francisco Antunes<sup>1</sup>, Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>

1-Hospital Garcia de Orta E.P.E.

**Introdução:** Os parkinsonismos atípicos (PA) suscitam desafios diagnósticos.

Apresentamos um caso que se apresentou com manifestação de predomínio bulbar e cognitivo.

**Caso Clínico:** Homem, 78 anos, referenciado à consulta por quadro progressivo de disartria, tendo-se apurado ainda disfagia, apatia e incontinência emocional. Ao exame neurológico apresentava afecto pseudobulbar, reflexo palmomentoneano esquerdo e masseterino presentes, disartria grave e disfagia. Avaliação neuropsicológica com ligeira alteração executiva. Foi considerada a hipótese de ELA bulbar, contudo avaliação neurofisiológica sem alterações. RM encefálica identificou atrofia encefálica cortico-subcortical frontoparietal. Em reavaliação, observou-se olhar perplexo, limitação das sacadas verticais, tremor de repouso e postural bilateral assimétrico, marcha parkinsoniana e instabilidade postural; sem disautonomia. DatScan confirmou desnervação dopaminérgica nigro-estriatal bilateral. Assumiu-se a hipótese de PA, cumprindo critérios para paralisia supranuclear progressiva (PSP) provável.

**Conclusão:** Com este caso pretendemos destacar a importância do diagnóstico diferencial e de reconhecer as diferentes formas de apresentação da PSP.

**Palavras-chave:** Parkinsonismo; Síndrome Parkinsonica; Paralisia Supranuclear Progressiva; Esclerose Lateral Amiotrófica.

# 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](http://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 atualizações 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 [doi] [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](mailto: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;

d) Estudos de Caso/Casos Clínicos;

e) Imagens em Neurologia;

f) Editoriais, que são escritos a convite do Editor-Chefe e consistem em comentários sobre artigos publicados na revista ou sobre temas de relevância particular;

g) Cartas ao Editor, que consistem em opiniões concisas sobre artigos recentemente publicados na SINAPSE;

h) Perspectivas;

i) *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 “Proteção 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, avoiding 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 seção 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 seção 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
Original Article	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
Review Article	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
Systematic Review	Max. 350 words; structured Portuguese and English	Up to 6 Portuguese and English	PRISMA	4000	Total up to 6	Up to 100
Case Report	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
Images in Neurology	None	Up to 6 Portuguese and English	Unstructured	500	Total up to 4	Up to 5
Editorial	None	None	Unstructured	1500	Total up to 2	Up to 20
Letter to the Editor	None	Up to 6 Portuguese and English	Unstructured	600	Total up to 1	Up to 10
Current Perspectives	None	Up to 6 Portuguese and English	Unstructured	1200	Total up to 2	Up to 10
Guidelines	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](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;2:233-242. 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 consultoria, 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, seqüências 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 seqüência: \*, †, ‡, §, ||, ¶, \*\*, ††, ‡‡.

Se fotografias de doentes forem usadas, estas 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 seqüência 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 publicação 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 desformatação 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 11 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 adota 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. Exceção 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.

### Crítérios 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 noutro 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 electrónica).

#### 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](http://www.sinapse.pt)

**Âmbito e Objetivos / Normas de Publicação**

**Aims and Scope / Editorial Policy**  
em [www.sinapse.pt/normas-de-publicacao](http://www.sinapse.pt/normas-de-publicacao)

Indexada nas bases bibliográficas:

**EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier)**

**EMBASE.com (Elsevier)**

**SCOPUS (Elsevier)**

**[www.indexrmp.com](http://www.indexrmp.com)**