

# 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 2022 de outras sociedades ou grupos de estudos/ Abstracts of 2022 meetings of other societies or study groups

16.º Congresso Português do AVC

34º Encontro Nacional de Epileptologia

Reunião de Primavera/Verão do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEM) 2022

Congresso da SPDMov 2022

16º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

37º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia

Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias

36º Reunião Anual do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência

10.º Congresso Português de Doenças Neuromusculares (SPDNM)

Reunião de Outono do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEM)

Congresso Nacional de Neurologia – 2022

Moving on series – 2023 – Award Presentations



# Sumário/Table of Contents

## **Resumos de reuniões de 2022 de outras sociedades ou grupos de estudos / Abstracts of 2022 meetings of other societies or study groups**

- 3 16.º Congresso Português do AVC
- 74 34º Encontro Nacional de Epileptologia
- 97 Reunião de Primavera/Verão do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM) 2022
- 114 Congresso da SPDMov 2022
- 137 16º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- 158 37º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
- 194 Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias
- 204 36ª Reunião Anual do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência
- 218 10.º Congresso Português de Doenças Neuromusculares (SPDNM)
- 236 Reunião de Outono do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM)
- 247 Congresso Nacional de Neurologia – 2022
- 359 Mooving on series – 2023 – Award Presentations
- 361 **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 electrónica / Electronic version:**

www.sinapse.pt

**Indexação / Indexing-Abstracting:**

EMBASE – Elsevier

SCOPUS – Elsevier

IndexRMP

**Contactos / Editorial Contacts:**

Sociedade Portuguesa de Neurologia  
Trav. Álvaro Castelões, nº 79-2º andar-sala 9  
4450-044 Matosinhos, Portugal

**Tm.:** +351 933 205 202

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

**Design / Publishing:**

Next Color, Porto

**Imagem de capa:** composição 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)

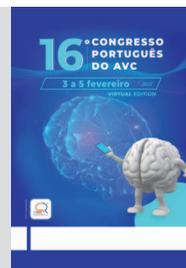
**Revista Oficial da Sociedade Portuguesa de Neurologia** ([www.spneurologia.com](http://www.spneurologia.com))

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

# 16.º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC

Virtual | 3 a 5 Fevereiro 2022

Organização: Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral



## CASOS CLÍNICOS

### CC1. DOENÇA DE MOYA-MOYA: A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Maria João Lima<sup>1,2</sup>, Luís Ribeiro<sup>1,2</sup>, Ângelo Fonseca<sup>1,2</sup>, Filipa Lima<sup>2,3</sup>, João Tarrío<sup>4</sup>, Sofia Tavares<sup>2,3</sup>, Raquel Calisto<sup>2,3</sup>, José Pedro Pereira<sup>4</sup>, Sandra Moreira<sup>1,2</sup>, Cristina Duque<sup>1,2</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Unidade de AVC, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 4-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** A doença de Moya-Moya é rara e caracteriza-se pela estenose progressiva das artérias carótidas internas, segmentos proximais dos seus ramos, e desenvolvimento de circulação colateral, envolvendo tipicamente vasos leptomeníngeos e ramos da artéria carótida externa. A etiologia é desconhecida e o diagnóstico é realizado habitualmente em contexto de eventos cerebrovasculares agudos, com recurso a estudos de angiografia.

**Casos Clínicos:** Doente do sexo masculino, 42 anos, com antecedentes de HTA controlada) e tabagismo, admitido por síndrome sensitivo deficitário direito paroxístico. A angio-TC evidenciou suboclusão bilateral das artérias cerebrais médias. Desde há 8 anos com episódios paroxísticos de défices sensitivo-motores. Estudo analítico, incluindo imunológico sem alterações. A angiografia e ressonância com estudo de parede arterial revelaram estenose suboclusiva do segmento M1 esquerdo distal, com captação de contraste excêntrica na parede do vaso, sinais inflamatórios, e colateralização via circulação posterior; estenose oclusiva do segmento M1 direito proximal com colateralização através de ramos leptomeníngeos; sem outras alterações vasculares. O estudo citoquímico e microbiológico do LCR revelou proteinorráquia de 95 mg/dL, em provável contexto de excessiva circulação pial. Do ponto de vista etiológico, o padrão de captação da parede do vaso, colateralização e ausência de lesões parenquimatosas na RM sugerem um processo crónico, de etiologia aterosclerótica, sintomático desde há pelo menos 8 anos. Admitiu-se provável síndrome de Moya-Moya em estadio avançado (4-5 de Suzuki) secundário a aterosclerose, com extensa colateralização, já sem evidência de vasos em padrão moya-moya. Iniciou dupla anti-agregação plaquetária e estatina em alta dose.

Doente do sexo masculino, 44 anos, com hábitos alcoólicos, tabágicos e consumo de canabinóides, admitido por instalação súbita de paraparesia. O estudo imagiológico por RM e Angio-RM revelou lesões bilaterais isquémicas recentes em território das artérias cerebrais anteriores; atrofia da porção distal das artérias carótidas internas e segmentos A1, com colateralização leptomeníngea, e irregularidades dos segmentos M1 e seus ra-

mos bilateralmente. O estudo de parede de vaso revelou captação heterogénea (concêntrica e excêntrica). Estes achados sugerem a presença de doença de Moya-Moya em estadio inicial, com possível contributo de antecedentes toxicofílicos. Ficou medicado com dupla anti-agregação e estatina em alta dose.

**Conclusão:** Descrevemos dois casos de provável doença de Moya-Moya, com apresentações neurológicas e angiográficas distintas. Reconhecimento precoce e início de terapêutica adequada podem melhorar significativamente o prognóstico. Pretendemos discutir os conceitos de síndrome vs doença de Moya-Moya, quasi Moya-Moya e critérios de diagnóstico e estadiamento.

### CC2. HEMORRAGIA INTRACEREBRAL: UM FENÓTIPO DAS MUTAÇÕES DO COL4A1/2

Miguel Seródio, Marta Magriço, Miguel Viana Baptista

Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental EPE.

**Introdução:** Os genes *COL4A1* e *COL4A2* são responsáveis pela codificação das cadeias 1 e 2 do colagénio tipo IV, parte integrante da membrana basal de vários tecidos epiteliais e endoteliais, incluindo o endotélio intracraniano. As mutações deste gene são raras mas cada vez são descritas, estando implicadas numa miríade de fenótipos neurológicos e sistémicos. As condições mais frequentemente descritas são a porencefalia e a hemorragia intracerebral infantil, alterações oculares, a síndrome de HANAC (angiopatia hereditária com nefropatia, aneurismas e caibras), AVC e leucoencefalopatia em idade jovem, e menos frequentemente malformações corticais do desenvolvimento. Estas mutações associam-se a aumento do risco de hemorragia intracerebral esporádica/recorrente, quer na infância quer em doentes mais velhos. São poucos os casos descritos de mutações destes genes por duplicação com fenótipo de hemorragia intracerebral profunda no adulto em idade jovem.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma doente do sexo feminino de 40 anos, fumadora e sob contraceção oral hormonal combinada, submetida previamente a miomectomia e a intervenção cirúrgica por litíase biliar. Tem história de hemorragia intracerebral talâmica esquerda manifestada por sonolência, confusão e desvio da comissura labial. Realizou RM-CE que demonstrava lesão cicatricial do hematoma talâmico esquerdo bem como lacunas bilaterais e leucoencefalopatia hemisférica bilateral de provável causa isquémica microvascular. Sem outros antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Face à paucidade de fatores de risco vasculares e marcada leucoencefalopatia, foi pedido painel genético de doenças de pequenos vasos. O estudo genético demonstrou heterozigotia para uma alteração do número de cópias por duplicação no braço longo do cromossoma 13 a envolver os genes *COL4A1* e *COL4A2*, mutação

provavelmente patogénica para o quadro clínico da doente. A doente manteve seguimento, sem novos sinais focais neurológicos, com nova RM-CE sobreponível, e sem alterações no rastreio de outras anomalias.

**Conclusão:** A presença de hemorragia intracerebral profunda em idade jovem sem fatores de risco vascular (nomeadamente sem história de hipertensão arterial) deverá levantar a suspeita da presença de uma doença de pequenos vasos geneticamente determinada. As mutações do *COL4A1/2* devem ser uma hipótese diagnóstica nestes casos, mesmo na ausência das restantes manifestações tipicamente associadas.

### CC3. TRATAMENTO CIRÚRGICO ENDOVASCULAR DE REVASCULARIZAÇÃO DE OCLUSÃO CRÓNICA DA ARTÉRIA CARÓTIDA INTERNA: UM MITO OU UMA NOVA REALIDADE?

André Araújo<sup>1</sup>, André Miranda<sup>1</sup>, Joana Novo<sup>2</sup>, Marta Rodrigues<sup>1</sup>, Sérgio Castro<sup>1</sup>, Pedro Barros<sup>3</sup>, Tiago Gregório<sup>3</sup>, Manuel Ribeiro<sup>1</sup>  
1-Serviço de Imagiologia, Unidade de Neurorradiologia de Intervenção (UNIC), Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal.

**Introdução:** A oclusão crónica da artéria carótida interna (ACI), historicamente considerada como uma patologia clinicamente estável, pode estar associada a elevadas taxas de morbilidade. O risco anual de AVC nestes doentes não é desprezável e pode alcançar 7%/ano em doentes sob a melhor terapêutica médica. Este risco está associado sobretudo a fenómenos de insuficiência hemodinâmica e/ou fenómenos embólicos. A melhor estratégia terapêutica nestes doentes permanece controversa e existe pouca literatura publicada sobre o tratamento cirúrgico endovascular de revascularização, nomeadamente relativa à sua eficácia e segurança. As oclusões da ACI podem ainda ser classificadas de acordo com vários subtipos (sistema de classificação publicado por Hasan *et al*), sendo que alguns dos subtipos morfológicos estão associados a taxas de recanalização inferiores, com piores resultados do tratamento cirúrgico endovascular.

**Caso Clínico:** Doente de 68 anos de idade, mRankin prévio 0, com 3 eventos vasculares hemisféricos esquerdos - episódios de afasia motora, 2 deles acompanhados por alteração sensitiva da mão e parésia facial central direita - com reversão completa, num intervalo de 11 meses. A doente tinha documentada uma oclusão crónica da ACI esquerda e tinha iniciado dupla anti-agregação plaquetária desde o evento inicial. Foi realizado estudo de perfusão cerebral por RM, que demonstrou sinais de marcada insuficiência hemodinâmica/hipoperfusão no território carotídeo esquerdo. A angiografia convencional demonstrou uma oclusão da ACI de configuração Tipo C (sem "coto" e com lúmen patente no segmento cavernoso com preenchimento por ramos da ACE), a qual está associada a baixas taxas de recanalização com tratamento endovascular, segundo estudos publicados. Tendo em conta os eventos clínicos recorrentes sob melhor terapêutica médica, foi decidido tratamento endovascular. A abordagem cirúrgica foi planeada de forma a converter a oclusão da ACI para um Tipo B (com "coto" e com lúmen patente distal), a qual está associada a melhores taxas de recanalização. Para isto, foi utilizada uma técnica até agora não descrita na literatura, com criação de um lúmen artificial no segmento bulbar com auxílio de um cateter-balão. Esta técnica permitiu ainda a

limitação de fenómenos embólicos (com oclusão da ACI interna através do balão), mantendo o fluxo colateral através da ACE. Posteriormente, foi efetuada reconstrução retrógrada da ACI com stents em telescópio desde o segmento cavernoso até ao bulbo carotídeo. Após o tratamento, a doente manteve dupla anti-agregação plaquetária durante um ano, tendo permanecido assintomática e sem novos défices neurológicos até à data.

**Conclusão:** Esta é uma técnica cirúrgica endovascular inovadora que permite modificar determinados subtipos morfológicos de oclusão crónica da ACI, permitindo uma revascularização mais segura e eficaz, com menos eventos embólicos e permitindo manter o fluxo colateral através da ACE (evitando enfartes hemodinâmicos durante o procedimento). Até à data, não existem casos descritos na literatura com esta técnica. A avaliação de casos semelhantes e a realização de ensaios clínicos randomizados são necessários para validar desta abordagem terapêutica.

### CC4. TROMBOSE DA ARTÉRIA BRAQUIOCEFÁLICA E CONSUMO DE ESTEROIDES ANABOLIZANTES: UMA RARA ASSOCIAÇÃO NA CAUSA DE AITS

Rita Pinheiro<sup>1</sup>, Ângela Abreu<sup>1</sup>, Francisco Mesquita<sup>2</sup>, Ricardo Paquete Oliveira<sup>2</sup>, Elsa Parreira<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Medicina IV, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora.

**Introdução:** A trombose da artéria braquiocefálica representa uma causa incomum e provavelmente subestimada de eventos vasculares agudos. O consumo de esteroides anabolizantes encontra-se associado a aumento do risco cardiovascular, nomeadamente pela alteração do perfil lipídico, perfil tensional e resistência à insulina, pela associação a fenómenos de remodelação cardíaca e alterações do ritmo cardíaco e ainda por efeitos sistémicos na agregação plaquetária, dano endotelial e efeito protrombótico.

**Caso Clínico:** Mulher de 42 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, fumadora, medicada com desogestrel e sob esteroides anabolizantes para aumento de massa muscular no contexto de prática de exercício físico, apresentou 2 episódios de hemiparesia e hemihipostesia esquerdas com duração inferior a 5 minutos. O segundo episódio foi precedido por dor retrosternal com irradiação ao ombro direito e acompanhado de cianose das extremidades dos dois primeiros dedos da mão direita, com segundos de duração. À observação, na sala de reanimação, o exame neurológico era normal. O estudo com TC-CE não mostrou alterações agudas do parênquima cerebral e o estudo vascular com Angio-TC dos vasos intracranianos e extracranianos revelou a presença de um trombo mural excêntrico com 12 milímetros na artéria braquiocefálica direita. O caso foi discutido com a especialidade de cirurgia vascular, sendo considerado não haver indicação para tratamento endovascular e iniciada anticoagulação. Na investigação etiológica destaca-se registo de fibrilhação auricular paroxística no Holter de 24h e pequenas placas ateroscleróticas na bifurcação carotídea bilateralmente no doppler dos vasos do pescoço. A restante investigação revelou ainda hiperhomocisteinemia (32,06 µmol/L), hipofolatémia (1,35 ng/mL), elevação das enzimas hepáticas (AST 58 U/L; ALT 226 U/L; GGT 44 U/L) e anticorpos antinucleares positivos. O ecocardiograma, restante painel de hipercoagulabilidade e pesquisa de neoplasia oculta foram negativos.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de AITS no contexto de um trombo na artéria braquiocefálica, numa mulher com con-

sumo de esteroides anabolizantes. O efeito deletério do consumo destas substâncias no sistema cardiovascular encontra-se já descrito na literatura, contribuindo de diferentes formas para o aumento do risco de eventos vasculares cerebrais, nomeadamente pelo potencial aterotrombótico e arritmogénico, como no caso apresentado. Pretendemos evidenciar a importância da pesquisa ativa na anamnese pelo consumo destas substâncias e reforçar a necessidade de atentar sobre o estudo vascular do arco aórtico e troncos vasculares supra-aórticos, dada a possibilidade de localizações menos típicas de trombos e inerentes implicações terapêuticas e prognósticas.

## CC5. DESAFIO DIAGNÓSTICO NUM CASO DE VASCULITE LÚPICA

Daniela Santos Oliveira, Luís Fontão, José Mário Roriz  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal.

**Introdução:** A probabilidade de desenvolvimento de Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) após o diagnóstico de lúpus cutâneo é cerca de 5% e 23%, aos 5 e 25 anos, respetivamente. A taxa de incidência de AVC, nos doentes com LES, ronda os 5%-18%, contribuindo para uma mortalidade precoce. O LES, é um fator de risco independente para qualquer tipo de AVC, aumentando o risco em 1.5-3 vezes, sobretudo nos mais jovens e numa fase precoce da doença sistémica. Através de vários mecanismos, o AVC isquémico e AIT correspondem a 80% dos eventos.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 61 anos, com antecedentes de lúpus cutâneo com 10 anos de evolução, medicado com hidroxilcloroquina e corticoterapia tópica, fumador (44 unidades maço ano). Recorre ao SU por défice de força nos membros direitos ao acordar. Ao exame neurológico, apresentava hemianópsia homónima, parésia facial de padrão supranuclear, hemiplegia e hemihipostesia direitas.

Uma TC-CE com estudo angiográfico documentou sinais de microvasculopatia arterial crónica e ausência de sinais de isquemia parenquimatosa aguda ou de alterações no estudo da circulação arterial. A RM-CE documentou enfarte recente cortico-subcortical pré-central esquerdo; coexistindo focos glióticos lacunares subcorticais dispersos e várias pequenas sequelas corticais bi-hemisféricas e cerebelosa direita.

Realizou Eco-Doppler cervico-cefalico sem alterações além de espessamento ateromatoso carotídeo bilateral da íntima-média e estenose focal do sifão carotídeo direito. A monitorização eletrocardiográfica não documentou períodos de FA ou flutter auricular. O ecocardiograma transtorácico, a pesquisa protocolada de *shunt* direito-esquerdo por Doppler transcraniano e o estudo de líquido foram inocentes. No estudo analítico, destacou-se LDL 193 mg/dL com HbA1c normal; elevação ligeira da VS e PCR; anti-SSA positivo e anti-SSB duvidoso, com anticorpos anti-fosfolipídicos negativos. Diagnosticou-se hipertensão arterial.

Avaliado por Medicina Interna, foi considerado não apresentar critérios de flare lúpico. Ficou antiagregado e teve alta.

Três semanas depois apresentou episódio não presenciado de movimentos involuntários do membro superior esquerdo. Repetiu RM-CE que valorizou estenose focal suboclusiva e irregularidades do calibre na ACI intracraniana direita, assim como estenose de 30%-50% da ACI esquerda, dos segmentos proximais das artérias cerebrais médias e de A1 direita. A angiografia diagnóstica corroborou múltiplas irregularidades difusas nos segmentos distais das artérias cerebrais médias, anteriores e posteriores e estenose de 40%-50% da ACI intracraniana direita, compatíveis com vasculite lúpica.

Foi considerado para tratamento com Metilprednisolona e Ciclofosfamida, mas obteve-se parecer de Reumatologia no sentido de atitude conservadora, encontrando-se sob vigilância clínica, analítica e imagiológica.

**Conclusão:** Os doentes com LES e envolvimento neurológico tendem a ter uma doença mais grave, com maiores taxas de mortalidade e morbidade. A determinação do envolvimento do SNC pode exigir técnicas de diagnóstico avançado, especialmente quando há suspeita de vasculite. Esta complicação pode exigir atitudes terapêuticas vigorosas.

## CC6. AVC HEMORRÁGICO INDUZIDO POR COCAÍNA: VÁRIOS MECANISMOS FISIOPATOLÓGICOS PARA UM DESFECHO EM COMUM

Ângelo Fonseca<sup>1,3</sup>, Tiago Pinto<sup>2,3</sup>, Raquel Rocha<sup>1,3</sup>, Cristina Duque<sup>1,3</sup>, Sandra Moreira<sup>1,3</sup>, Sofia Tavares<sup>2,3</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 3-Unidade de AVC do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

**Introdução:** A cocaína é o estimulante ilícito mais consumido na Europa. As complicações neurovasculares do seu consumo são mediadas por inúmeros processos, incluindo vasoespasmo, vasculite, aumento na agregação plaquetária e marcadores inflamatórios, além de instabilidade tensional condicionada por autorregulação alterada. Associa-se, consequentemente, a patologia cerebrovascular sob a forma de AVC isquémico e hemorrágico, síndrome de vasoconstrição cerebral reversível (SVCR) ou vasculite cerebral induzida por cocaína.

**Caso clínico:** Homem de 34 anos com história progressiva de consumos episódicos de cocaína, recorre ao SU por cefaleia explosiva, acompanhada por náuseas, vômitos e toracalgia. Na semana anterior ao evento reportava consumos de 5 gr de cocaína, por inalação, tendo o último consumo ocorrido 1 hora prévia à instalação de sintomas. À admissão apresentava TA de 178/106 mmHg e FC entre 37-50 bpm, com exame neurológico a evidenciar paresia distal grau 4 do membro superior direito, sem outros défices focais nem sinais de irritação meníngea.

Na TC-CE visualizaram-se hematomas intra-axiais agudos lobares frontais esquerdos e hemorragia subaracnoideia (HSA) aguda, bilateral de predomínio frontal. A pesquisa de cocaína foi positiva. No restante estudo apresentava leucocitose (20.000/uL), PCR 11, VS elevada (109 mm/1<sup>h</sup>), com restante estudo de autoimunidade e serologias víricas negativas. O estudo de LCR era normal. A nível cardíaco, o ECG não apresentava alterações e as troponinas eram negativas.

Apresentou agravamento ao 4º dia com afasia e plegia do membro superior direito, repetindo TC que não revelou alterações de novo. No ecoDoppler transcraniano registou-se assimetria de velocidades na circulação anterior, sem claro valor patológico. Neste sentido, foi assumido tratar-se de provável vasoespasmo cerebral e iniciou tratamento com nimodipina oral, 60 mg 4/4h.

No dia seguinte foi realizada uma angiografia clássica onde eram visíveis irregularidades de calibre de dois pequenos ramos distais artéria cerebral média direita, tendo sido excluídas malformações arterio-venosas ou aneurismáticas. Repetiu-se Eco-Doppler ao 10º dia onde não se visualizaram alterações com significado hemodinâmico.

Manteve tratamento com nimodipina durante 15 dias, com evolução favorável. À data de alta apresentava melhoria ima-

giológica e clínica, tanto motora como de linguagem.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de um doente com hemorragia intracraniana e HSA associadas a irregularidades vasculares após consumo de cocaína. A angiografia, apesar de apresentar um padrão inespecífico, é sugestiva de vasculite, não podendo excluir SVCR. A instalação com cefaleia explosiva, ausência de achados no LCR e melhoria clínica com nimodipina favorecem a hipótese diagnóstica de SVCR. Este caso traduz a dificuldade em compreender o mecanismo pelo qual a cocaína causa dano neurológico e, por consequência, em decidir o tratamento mais adequado.

## CC7. SÍNDROME DE SUSAC: UMA CAUSA RARA DE ENCEFALOPATIA

Catarina Caldeiras<sup>\*1,2</sup>, Bárbara Martins<sup>1,2</sup>, Guilherme Silva<sup>3</sup>, Andreia Costa<sup>1,2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Daniela Ferro<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 Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** A encefalite autoimune é um diagnóstico crescentemente considerado em fase precoce da abordagem do doente com alterações mnésicas e comportamentais subagudas. Contudo, a encefalopatia é também a forma de apresentação mais comum da Síndrome de Susac – uma patologia rara, que se caracteriza por lesão autoimune do endotélio.

**Caso Clínico:** Homem de 37 anos, com história de enxaqueca sem aura, recorre ao serviço de urgência por intensidade agravada da cefaleia habitual, interpretada como *status migrans*, medicado com amitriptilina, topiramato e prednisolona oral 60 mg, com benefício marginal. Em quatro semanas, para além de cefaleia persistente, desenvolve quadro de apatia e insónia, associado a queixas mnésicas, prosopagnosia e alteração da linguagem; sem disautonomia, crises epiléticas ou febre. Em ambulatório realiza RM-cerebral com lesões hiperintensas em T2, na substância branca subcortical e periventricular, corpo caloso e fossa posterior, com realce sulcal difuso, motivo pelo qual é levado ao serviço de urgência de um hospital terciário. Na admissão encontrava-se hemodinamicamente estável, apirético, desorientado no tempo/espço, com amnésia para eventos recentes, comportamento desadequado, com dificuldade de nomeação, sem outras alterações ao exame neurológico. Realizada punção lombar, com proteinorráquia de 1,98 g/dL, sem pleocitose ou consumo de glicose. Por hipótese de encefalite autoimune, admitido em unidade de nível II e iniciada metilprednisolona 1 g/dia. EEG com encefalopatia difusa. Por melhoria clínica significativa, após sete dias com corticoterapia EV, descala-se para prednisolona oral 1 mg/kg/dia, sendo transferido para a enfermaria de Neurologia. Estudo complementar infecioso, neoplásico e autoimune sérico e do LCR negativo, incluindo painel de autoanticorpos de encefalites autoimunes; TC cervico-toraco-abdomino-pélvica e ecografia testicular sem alterações. No D9 de corticoterapia, início de queixas de zumbido não pulsátil bilateral, de predomínio esquerdo, com hipoacusia ipsilateral – no audiograma com surdez neurosensorial esquerda para frequências médias. Nesse dia, RM-cerebral de reavaliação com resolução das lesões infratentoriais e da captação de gadolínio, mantendo diversas lesões supratentoriais, em particular no corpo caloso, com aspecto evocativo de Síndrome de Susac. Realizou angiografia oftálmica fluoresceínica e OCT, sem alterações. Foi assumido o diagnóstico Síndrome de Susac incompleto e manteve prednisolona 80 mg/dia e iniciou

imunoglobulina endovenosa 0,4 g/kg/dia durante 5 dias para posterior tratamento mensal por 6 meses, com vista a introdução de micofenolato de mofetil para tratamento a longo prazo.

**Conclusão:** A síndrome de Susac caracteriza-se pela tríade de encefalopatia, hipoacusia neurosensorial bilateral e oclusão de ramo da artéria central da retina; lesões do corpo caloso são também uma pista importante para o diagnóstico. Contudo, na maioria dos casos, estes sintomas não surgem simultaneamente, resultando em frequentes atrasos no diagnóstico e tratamento. Os órgãos envolvidos podem ser lesados de forma irreversível, sendo a janela de tratamento habitualmente curta. Assim, o seu diagnóstico deve ser considerado na presença de sintomas neuropsiquiátricos inespecíficos e/ou sintomas neurológicos focais progressivos.

## CC8. CONGESTÃO VENOSA CEREBRAL: TRATAMENTO IGUAL EM DIFERENTES ETIOLOGIAS?

Vasco Sousa Abreu<sup>1</sup>, Lénia Silva<sup>2</sup>, Eduarda Pinto<sup>1</sup>, Joana Lopes<sup>2</sup>, João Pedro Filipe<sup>1</sup>, Ricardo Varela<sup>2</sup>, Denis Gabriel<sup>2</sup>, Rui Felgueiras<sup>2</sup>

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

**Introdução:** A congestão venosa intracraniana é, ainda, um fenómeno pouco compreendido. Embora seja conhecida a interação complexa e dinâmica entre os sistemas venoso e linfático com o parênquima e o líquido céfalo-raquidiano circunjacente, a abordagem diagnóstica e terapêutica continua complexa e assente em decisões individualizadas. De modo a ilustrar o desafio subjacente, descreveremos dois casos de patologia venosa intracraniana.

### Casos Clínicos:

**Caso 1.** Mulher de 71 anos, com fistula dural do seio transversal esquerdo (Cognard IIa) e estenose severa do seio transversal direito, tratados por via endovascular com embolização com coils do seio transversal esquerdo e colocação de stent no direito. Esteve assintomática durante dois anos, tendo de forma súbita apresentado uma síndrome parcial da circulação anterior esquerda, acompanhada de sinais de hipertensão intracraniana. O estudo imagiológico revelou hemorragia intra-parenquimatosa parietal esquerda e extensa hemorragia subaracnóideia no vale silviano do mesmo lado, na ausência de aneurisma, shunt arterio-venoso, re-estenose do seio transversal direito, e/ou de novas alterações de preenchimento venoso ou arterial na angiografia clássica. Perante um agravamento clínico progressivo, optou-se por instituir anticoagulação, observando-se franca melhoria clínica e imagiológica.

**Caso 2.** Mulher de 71 anos, com diagnóstico recente de leucemia aguda biclonal. Desenvolveu, de forma subaguda, uma cefaleia hemisférica esquerda associada a sinais de hipertensão intracraniana. O estudo imagiológico mostrou uma extensa trombose nos seios transversal e sigmóide esquerdos, com pequena coleção hemorrágica subdural adjacente ao seio transversal esquerdo. Durante o internamento mesmo após ter sido instituída anticoagulação, a doente desenvolveu uma síndrome total da circulação anterior esquerda, verificando-se, na RM cerebral aumento da hemorragia extra-axial, sem hemorragia parenquimatosa, mas também sem sinais de recanalização dos referidos seios venosos e com sinais de estase venosa em veias corticais. Pelo mau prognóstico subjacente da doença hematológica, não foram tomadas medidas invasivas e a doente acabou por falecer.

**Conclusão:** Apresentamos dois casos clínicos de congestão

venosa cerebral, com etiologias e desfechos clínicos díspares. A anticoagulação, tratamento *gold-standard* das trombozes venosas, parece também ajudar no alívio da congestão venosa em situações etiológicas distintas, tal como o descrito no caso 1. Em situações clínicas hematológicas graves, como no caso 2, com disfunção do conteúdo vascular, a hipocoagulação pode não ser suficiente. Em ambos os casos, estipula-se que a estase venosa justificou as hemorragias extra-axiais e que a anticoagulação será o tratamento preferencial para este tipo de fenómenos.

## CC9. A ÚLTIMA PEÇA DO PUZZLE – DOENÇA DE MOYAMOYA, ANOMALIAS OFTÁLMICAS, PAN-HIPOPITUITARISMO E ENCEFALOCELO (MAPE) – UMA RARA TÉTRADE CLÍNICA

Vasco Sousa Abreu<sup>1</sup>, José Sá Silva<sup>1</sup>, André Ferreira<sup>2</sup>, Carolina Azoia<sup>3</sup>, Ricardo Almendra<sup>3</sup>, Isabel Sampaio<sup>2</sup>, Cláudia Amaral<sup>4</sup>, João Pedro Filipe<sup>1</sup>

1-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Portugal; 4-Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal.

**Introdução:** A doença de Moyamoya é uma vasculopatia cerebrovascular progressiva caracterizada por envolvimento esteno-oclusivo das artérias carótidas internas distais associada a uma rede de colaterais vasculares compensatórios.

A base patológica e genética subjacente à doença de Moyamoya ainda não é bem compreendida e sua associação com outras condições idiopáticas/genéticas pode estar presente. De facto, há pouquíssimos casos reportados desta associação, sempre em idades jovens, associados à presença de anomalias oftálmicas, pan-hipopituitarismo e encefalocele da base do crânio (MAPE).

O presente caso clínico reporta esta rara téttrade clínica, a primeira descrita num doente de meia-idade.

**Caso Clínico:** Mulher de 55 anos, sem factores de risco vascular conhecidos, recorre ao SU por fraqueza da mão direita e desequilíbrio, referindo episódio de cefaleia intensa associada a náusea e vômitos, bem como sensação de fraqueza generalizada. Objectivamente apresenta nistagmo horizonte-rotatório na posição neutra que acentua no olhar conjugado horizontal, parésia distal da mão direita (grau 4/5) sem movimentos involuntários associados, reflexos osteotendinosos vivos e simétricos, assim como reflexo cutâneo-plantar em extensão bilateralmente (NIHSS 2). O estudo imagiológico revela enfartes recentes em territórios parciais da ACM esquerda (peri-rolândico e parieto-occipital) e da ACP direita (fronto-parietal paramediano), sem evidência de doença cardioembólica, aterosclerótica ou doença de pequenos vasos cerebrais.

O estudo por RM revela a presença de encefalocele transfenoidal, hipersinal T2/FLAIR sulcal (*ivy sign*) e alterações de calibre nas artérias constituintes do polígono de Willis, motivando estudo complementar por angiografia de subtração digital. Por sua vez, nesta última, é confirmada ausência do normal preenchimento do topo das ACIs e dos segmentos M1 e A1 das ACMs e ACAs, respectivamente, associada a uma marcada proeminência dos ramos lenticulo-estriados, das artérias coroideas anteriores e de ramos leptomeníngeos superficiais e profundos. Também se constata proeminência das artérias oftálmicas (sendo que à direita constitui artéria oftálmica dorsal, variante anatómica incomum) e de respectivos ramos durais associados, responsáveis pela re-

constituição dos territórios hemisféricos cerebrais.

Foi colocado como diagnóstico mais provável doença de Moyamoya (Suzuki III/IV), hipótese que ganhou maior relevo, quando revendo os antecedentes da doente (acompanhada em diferentes instituições, dificultando a sua integração clínica), se associa a anomalias oftalmológicas, pan-hipopituitarismo e encefalocele da base do crânio (MAPE), pelas quais é seguida há vários anos.

**Discussão:** A ocorrência concomitante de doença de Moyamoya, anomalias oftálmicas, pan-hipopituitarismo e encefalocele é extremamente rara (apenas três casos relatados em doentes jovens) e a sua patogénese é pouco compreendida. Apesar da ausência de resultado genético neste caso (que aguarda), há uma possível associação descrita na literatura com uma rara variante *missense* do gene *OFD1*, responsável por uma ciliopatia ligada ao X (síndrome oro-facial-digital tipo 1) num doente jovem com MAPE, sustentando uma causa genética potencialmente identificável nestes casos.

Este caso clínico salienta a importância do rastreio e vigilância da vasculopatia de Moyamoya em doentes com anomalias oftalmológicas, encefalocelos da base do crânio e hipopituitarismo associado, especialmente quando é possível ser considerada uma terapêutica de revascularização precoce que permita um melhor *outcome* desta doença cerebrovascular.

## CC10. TREINO COGNITIVO INFORMATIZADO BASEADO EM SIMULAÇÕES DE ATIVIDADES DE VIDA DIÁRIA NA FASE CRÓNICA DO AVC: UM ESTUDO DE CASO

Joana Câmara<sup>1,2,\*</sup>, Teresa Paulino<sup>2</sup>, Diogo Branco<sup>2</sup>, Mónica Cameirão<sup>2</sup>, Ana Lúcia Faria<sup>2</sup>, Luís Ferreira<sup>2</sup>, André Moreira<sup>1</sup>, Mónica Spínola<sup>1,2</sup>, Manuela Vilar<sup>1</sup>, Mário Simões<sup>1</sup>, Eduardo Fermé<sup>2</sup>, Sergi Bermúdez i Badia<sup>2</sup>

1-Faculdade de Psicologia e de Ciências de Educação da Universidade de Coimbra; 2-Polo do NOVA Laboratory for Computer Science and Informatics da Universidade da Madeira.

**Introdução:** O AVC representa a principal causa de morte e incapacidade em todo o mundo, incluindo Portugal. A evidência científica atual sugere que o treino cognitivo (TC) informatizado, assente em atividades de vida diária (AVDs), poderá contribuir para uma maior transferência dos ganhos adquiridos em contexto terapêutico para a vida real. A implementação deste tipo de técnicas de intervenção poderá trazer benefícios vários mesmo na fase crónica do AVC.

**Caso Clínico:** LT é um homem caucasiano, dextro, de 58 anos e 13 anos de escolaridade, que está de baixa após um AVC isquémico no território da ACM esquerda em 2020. À data do AVC, deu entrada na UAVC onde fez trombólise e realizou TC-CE que revelou enfarte isquémico fronto-insular anterior esquerdo. Como consequência do AVC, LT apresentou um quadro de afasia de expressão e hemiparesia do membro superior direito, tendo sido prontamente transferido para uma unidade de cuidados continuados, onde permaneceu três meses e frequentou terapia da fala, fisioterapia e terapia ocupacional. Passado um ano, LT recuperou do quadro de hemiparesia direita e afasia de expressão, mantendo, todavia, alguma anomia e dificuldade na organização do discurso. Atualmente reside sozinho e é autónomo na maioria das AVDs; não obstante a sua recuperação bem-sucedida, faz alusão a queixas cognitivas que considera incapacitantes (e.g., dificuldades de concentração e retenção de nova informação, confusão mental) por interferirem não só no desempenho de AVDs, mas também na sua integra-

ção laboral. É neste contexto que LT é integrado num estudo piloto relacionado com o desenvolvimento de uma plataforma de TC informatizada para reabilitação cognitiva pós-AVC. Administrou-se um protocolo de avaliação neuropsicológica pré-intervenção e definiram-se objetivos a curto-prazo, mensurados através da *Goal Attainment Scale* (GAS). O programa de TC durou um mês, com sessões bissemanais de 45 minutos, e envolveu a utilização do *NeuroAlreh@b*, cujo desenvolvimento está em curso. Foram aplicadas quatro tarefas de TC desta plataforma, que consistem em simulações de AVDs instrumentais (e.g., selecionar os ingredientes necessários para confeccionar uma dada refeição, ir ao supermercado e encontrar os artigos de uma lista de compras, efetuar o pagamento das compras), com nível de dificuldade personalizável e implementadas em *tablet*: *Reh@Search* (cancelamento), *Reh@Cat* (categorização), *Reh@Pay* (cálculo) e *Reh@Organize* (sequenciação de ações). A

análise dos dados do desempenho nas tarefas revelou que LT realizou as tarefas com sucesso, sendo que o ajuste da dificuldade foi adaptado manualmente ao longo das 8 sessões. A média de desempenho em todas as tarefas foi 83%, num total de 199 iterações. No final da intervenção LT foi reavaliado, tendo-se verificado melhorias na cognição (função cognitiva geral), humor (sintomatologia depressiva) e funcionalidade, bem como a consecução dos objetivos definidos.

**Conclusão:** A relação entre o desempenho médio de LT e as diversas iterações sugere que ainda existia a possibilidade de tornar o TC mais desafiante. O TC informatizado com orientação funcional, ainda que de curta duração e administrado numa fase crónica do AVC, pode contribuir para a melhoria do funcionamento cognitivo, mitigação dos sintomas depressivos e incremento da funcionalidade.

## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO1. CONTEÚDO EM SÓDIO DE PRODUTOS INDUSTRIAIS DE ACORDO COM O GRAU DE PROCESSAMENTO

Carla Almeida<sup>1,3</sup>, Catarina Vale<sup>1</sup>, José Azevedo<sup>2,3</sup>, Patrícia Padrão<sup>1,3</sup>

1-Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto, Porto; 2-Faculdade de Letras da Universidade do Porto, Porto; 3-EPIUnit- Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, Porto, Portugal | ITR-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional, Porto.

**Introdução:** A ingestão excessiva de sódio aumenta o risco de hipertensão, doença cardíaca e cerebrovascular, uma das principais causas de incapacidade e morte da população mundial. Nas últimas décadas tem-se observado uma mudança dos hábitos alimentares, com um aumento do consumo de alimentos industrializados, frequentemente caracterizados por um elevado conteúdo em sódio.

**Objetivo:** Avaliar o conteúdo em sódio de produtos industriais de marca própria, disponíveis para venda numa cadeia de retalho portuguesa, de acordo com o grau de processamento.

**Metodologia:** Foram incluídos neste estudo produtos embalados, incluindo produtos congelados, dos seguintes segmentos: padaria, bebidas não alcoólicas, charcutaria, laticínios e alternativas vegetais, produtos de mercearia, produtos hortícolas, refeições e sobremesas. Foram excluídas especiarias inteiras, bem como, chás, cafés e substitutos do café, devido a falta de informação nutricional precisa. Os teores de sódio (mg), energia (kcal), gordura total e saturada (g) e açúcar (g) foram fornecidos pela empresa de retalho alimentar. A informação nutricional foi apresentada por 100g de produto ou por 100ml para as bebidas. Os alimentos foram categorizados de acordo com a classificação da OMS, *Global Sodium Benchmarks for different food categories*, e classificados de acordo com o grau de processamento segundo a classificação NOVA (não processados/minimamente processados, ingredientes culinários processados, processados e ultraprocessados). O teor de sódio de acordo com o grau de processamento foi analisado através do teste de Kruskal-Wallis. Associações entre o teor de sódio e outros parâmetros nutricionais foram estudadas pela correlação de Spearman. Foram excluídos da análise os alimentos do grupo dos ingredientes culinários processados (N=1448).

**Resultados:** O teor mínimo de sódio foi observado para as

“Bebidas” (em que se incluem os leites) ( $29 \pm 18$  mg) e o máximo foi observado para os “Molhos e temperos” ( $4422 \pm 6926$  mg), seguidos da “Carne processada, aves, caça, peixe e similares” ( $915 \pm 495$  mg), “Manteigas, outras gorduras e óleos” ( $712 \pm 267$  mg), “Refeições prontas, de conveniência e pratos compostos” ( $682 \pm 981$  mg), e dos “Queijos” ( $555 \pm 316$  mg). Os alimentos processados apresentaram o teor mais elevado de sódio, seguidos dos alimentos ultraprocessados ( $538$  vs.  $521$  vs.  $49$  mg/100 g nos não processados/minimamente processados;  $p < 0.001$ ). Correlações significativas foram observadas entre o conteúdo em sódio e: a. energia ( $p = 0.272$ ,  $p < 0.001$ ), b. gordura total ( $p = 0.429$ ,  $p < 0.001$ ), e c. gordura saturada ( $p = 0.423$ ,  $p < 0.001$ ) e d. açúcar ( $p = -0.368$ ,  $p < 0.001$ ).

**Conclusão:** Foram observados teores inferiores de sódio nos alimentos não processados/minimamente processados, comparativamente com os alimentos que sofreram maior extensão de processamento. Verificou-se ainda que o teor de sódio se encontrava positivamente relacionado com o teor de gordura total e saturada.

Promover maior consciencialização do consumidor para a importância de privilegiar o consumo de alimentos com menor extensão de processamento, poderá ser uma estratégia eficaz para a redução da ingestão de sódio. Este efeito poderá ser maximizado pela reformulação alimentar - nomeadamente de molhos, carnes processadas, manteigas e refeições prontas embaladas - através de uma redução da quantidade de sódio destes produtos, aliada a uma redução de gordura, nutrientes positivamente correlacionados e com impacto na manutenção da saúde cardiovascular.

**Compromissos:** Este estudo foi financiado por fundos nacionais da Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT), abrangido pelos projetos UIDB/04750/2020 e UID/UI/50006/2020. A Bolsa de Investigação de Doutoramento com a referência DFA/BD/8208/2020, atribuída a Carla Almeida, é financiada pela FCT e pelo “Programa Operacional Regional Norte” (NORTE 2020/FSE). Os financiadores não tiveram qualquer contributo no desenho, análise ou escrita do trabalho.

## CO2. AVC ISQUÉMICO AGUDO EM DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON

Carolina Gonçalves<sup>1</sup>, Alice Avanzo<sup>1</sup>, Miguel Serôdio<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, André Sobral Pinho<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, João Pedro Marto<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, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** Evidência recente sugere que existe um maior risco de AVC isquémico em doentes com Doença de Parkinson (DP). No entanto, as características, complicações e prognóstico de doentes com AVC isquémico agudo e Doença de Parkinson (DP) foram pouco estudadas. Igualmente, não existem dados sobre tratamento de recanalização aguda neste subgrupo de doentes.

**Objectivos:** Caracterizar doentes com AVC isquémico agudo e DP e avaliar os resultados de tratamento de recanalização aguda neste subgrupo de doentes.

**Metodologia:** Em doentes consecutivos internados com o diagnóstico de AVC isquémico agudo entre 1/1/2016 e 31/8/2021, foram identificados doentes com DP. Doentes foram definidos com base na consulta de registos clínicos em consulta de Neurologia e tendo em conta medicação de ambulatório. Foi realizada caracterização demográfica, factores de risco vascular, características de AVC, tratamento de recanalização aguda, complicações hospitalares (transformação hemorrágica sintomática, pneumonia, infecção urinária, qualquer complicação médica), morte intra-hospitalar e prognóstico aos 3 meses (mau prognóstico funcional se *modified Rankin Scale* (mRS) >2 ou maior que mRS pré-AVC se > 2). Nos doentes submetidos a tratamento de recanalização aguda foi realizada análise caso-controlo (1:3), emparelhados para mRS pré-AVC, idade, NIHSS, território vascular e tipo de tratamento de recanalização aguda. Foi realizada análise estatística univariada. Foi assumido significado estatístico para  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Foram incluídos 42 doentes, com idade média de 81,4 (DP 7,7) anos, 25 (59,5%) do sexo masculino, 15 (35,7%) com dependência pré-AVC (mRS > 2). Mediana de NIHSS de 15 (intervalo interquartil 7–19). Dezasseis (38,1%) doentes foram submetidos a tratamento de recanalização aguda, 5 (11,9%) a trombólise endovenosa isolada e 11 (26,1%) a trombectomia mecânica. Quatro (9,5%) doentes apresentaram transformação hemorrágica sintomática, 12 (28,6%) pneumonia, 12 (28,6%) infecção urinária e 25 (59,5%) qualquer complicação médica. Mortalidade intra-hospitalar foi de 23,8% (n=10), e 20 (47,6%) doentes apresentam mau prognóstico funcional aos 3 meses. Na análise caso-controlo de doentes submetidos a tratamento de recanalização aguda, não houve diferenças na presença de transformação hemorrágica sintomática [2 (12,5%) vs 5 (10,4%); OR 1,23, IC 95% 0,21–7,05;  $p=0,817$ ], qualquer complicação médica [9 (56,3%) vs 22 (45,8%); OR 1,51, IC 95% 0,49–4,74;  $p=0,472$ ], mortalidade intra-hospitalar [4 (25,0%) vs 11 (22,9%); OR 1,12, IC 95% 0,30–4,18;  $p=0,864$ ], ou mau prognóstico funcional aos 3 meses [9 (56,3%) vs 29 (60,4%); OR 0,84, IC 95% 0,27–2,65;  $p=0,769$ ].

**Conclusão:** Doentes com Doença de Parkinson e AVC isquémico agudo apresentam uma prevalência elevada de complicações hospitalares e de mau prognóstico funcional. Em doentes submetidos a tratamento de recanalização aguda não encontramos diferenças para controlos emparelhados para conhecidos preditores de prognóstico. Os nossos resultados e conclusões encontram-se limitados pelo número reduzido de doentes.

## CO3. AVC ISQUÉMICO EM DOENTES COM FIBRILAÇÃO AURICULAR SOB NOVOS ANTICOAGULANTES ORAIS: AVALIAÇÃO DA ADESÃO TERAPÊUTICA E REGIME DE DOSE

Inês Carvalho<sup>1</sup>, Patrícia Paiva<sup>2</sup>, Sara Matos<sup>1</sup>, James Milner<sup>3,4</sup>, L. Fernandes<sup>4</sup>, F. Forsberg<sup>5</sup>, Cátia Ferreira<sup>3,4</sup>, Vera Marinho<sup>3</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Gustavo Santo<sup>1,6</sup>, Luís Cunha<sup>1</sup>, Lino Gonçalves<sup>3,4</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Natália António<sup>3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Farmacologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Faculdade de Medicina e Ciências da Saúde, Universidade de Linköping, Linköping, Suécia; 6-ICBr –Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.

**Introdução:** Atualmente, os novos anticoagulantes orais (NOAC) são a opção terapêutica de escolha para a prevenção do AVC isquémico em doentes com fibrilação atrial (FA) não valvular. No entanto, o risco de desenvolver AVC isquémico mesmo em doentes prescritos com NOAC não é negligenciável.

**Objetivo:** Avaliar se a adesão terapêutica e o regime diário ou bidário de toma de NOAC estão associados ao resultado clínico e ocorrência oclusão de grande e médio vaso (definido por oclusão das artérias carótida interna, basilar e cerebral posterior, segmentos M1-M2 da artéria cerebral média e A1 da artéria cerebral anterior) nos casos de falha terapêutica.

**Metodologia:** Estudo observacional prospetivo: foram selecionados 171 doentes admitidos no serviço de neurologia de um hospital terciário num período de dois anos com o diagnóstico de AVC isquémico apesar de estarem prescritos com anticoagulação oral por fibrilação atrial não valvular. Foram avaliadas possíveis etiologias para AVC, incluindo adequação da dose de NOAC e adesão terapêutica, avaliada através de 2 escalas: *Brief Medication Questionnaire* (BMQ) e *Measurement Treatment Adherence* (MTA).

**Resultados:** Foram incluídos 171 doentes com idade média de 79,65±8,53 [49-103] anos, 57,89% mulheres. 87 (50,88%) encontravam-se medicados com NOAC de toma diária e 84 (49,12%) com NOAC de toma bi-diária. As características da população, padrão e duração da FA foram semelhantes entre os grupos.

A adesão inadequada à terapêutica (33,3% escala BMQ e 28,0% na escala MAT) e subdosagem (32,3%) foram comuns na população total. Não foram identificadas diferenças estatisticamente significativas entre grupos na adesão terapêutica com 70,00% dos doentes a reportar adesão adequada no grupo sob toma diária e 62,90% no grupo de toma bi-diária segundo a escala BMQ ( $p=0,39$ ); 75,71% vs 67,74% segundo a escala MTA ( $p=0,31$ ).

Verificou-se oclusão de grande e médio vaso em 122 doentes. Na análise univariável observou-se que a idade ( $p=0,001$ ), presença de FA não paroxística ( $p=0,002$ ), fração de ejeção do ventrículo esquerdo ( $p=0,001$ ), adesão terapêutica segundo a escala MTA ( $p=0,015$ ) e BMQ ( $p=0,02$ ) foram associadas a oclusão de grande e médio vaso. A toma diária ou bi-diária não foi associada a aumento de risco ( $p=0,322$ ). A associação foi mantida após ajuste para as variáveis confundentes para as variáveis fração de ejeção do ventrículo esquerdo e adesão terapêutica segundo a escala MTA.

A escala NIHSS à admissão ( $p=0,09$ ) e o estado funcional à data de alta ( $p=0,089$ ) não apresentou uma diferença estatisticamente significativa entre doentes sob NOAC de toma diária

ou bi-diária, mesmo após ajuste para possíveis confundidores.

**Conclusão:** Numa percentagem significativa dos doentes, ocorrência de AVC pode ser explicada por má adesão terapêutica, subdosagem ou etiologia não cardioembólica. A adesão terapêutica é um preditor independente para a ocorrência de oclusão de grande e médio vaso. O regime de dose não parece influenciar a adesão terapêutica, oclusão de grande e médio vaso, severidade do AVC à admissão e incapacidade à data de alta.

#### CO4. PORQUE TÊM AVC OS DOENTES ANTICOAGULADOS ADMITIDOS NA VIA VERDE DO AVC?

Afonso Morgadinho, Alyne Cordeiro, Elisa Silva, Diana Alves, Liliana Pereira, Miguel Rodrigues  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**Introdução:** Os anticoagulantes orais, antagonistas da vitamina K (AVK) e anticoagulantes orais diretos (DOAC), reduzem significativamente a ocorrência de AVC, sobretudo na fibrilhação auricular (FA). O AVC pode relacionar-se com má adesão terapêutica, dose inadequada ou etiologia não relacionada com o motivo de anticoagulação.

**Objetivos:** Descrever as características, tratamentos de fase aguda, etiologia do AVC e prognóstico dos doentes admitidos pela Via Verde do AVC (VAVC) com indicação prévia para anticoagulação.

**Metodologia:** Em doentes admitidos pela VAVC, entre novembro de 2020 e outubro de 2021, recolhemos retrospectivamente dados demográficos, motivo, tipo e adequação da anticoagulação, características do AVC, seu tratamento e investigação, e resultado clínico (escala NIHSS) e funcional (escala mRS). Apresentam-se frequências, comparações pelos testes do qui-quadrado e comparação de medianas.

**Resultados:** Em 903 ativações de VAVC, 89 (9,8%) doentes tinham indicação prévia para anticoagulação. Destes, 52 (58,4%) eram mulheres, com idade mediana de 80 anos. Tinha hipertensão arterial 91,0%, dislipidemia 61,8% e diabetes 34,8%, sendo o primeiro AVC em 75,3%.

A maioria encontra-se anticoagulada por fibrilhação auricular (92,1%), dos quais 6,7% com FA valvular, sendo que 5,6% realizava anticoagulação por outros fenómenos trombóticos, como tromboembolismo pulmonar ou trombo cardíaco. Os DOAC e AVK representavam 74,0% e 24,7% das prescrições, respetivamente. Apenas em 51,7% se verificou dose de DOAC adequada às características do doente ou INR dentro do alvo terapêutico se medicação com AVK. Verificou-se associação entre anticoagulação adequada e tipo de anticoagulante (DOAC 58% vs. AVK 7,2%,  $p < 0,001$ ), e adesão terapêutica (55,6% vs. 4,8%,  $p < 0,001$ ). Também se verificou melhor adesão terapêutica com DOAC (63,5% vs. AVK 14,3%,  $p = 0,004$ ). Os motivos mais frequentes de suspensão foram complicações hemorrágicas (11,2%) e procedimentos cirúrgicos/dentários (7,9%).

Apenas três doentes (3,4%) realizaram trombólise, estando dois doentes sob AVK com INR < 1,7. Dos 36 doentes com oclusão de grande vaso, 35 (39,3% da amostra) realizaram trombectomia.

Relativamente ao síndrome clínico, nenhum doente sob DOAC teve enfarte da circulação posterior, comparativamente com quatro doentes sob AVK ( $p = 0,003$ ). Apesar do motivo de anticoagulação já conhecido, mais de 60% dos doentes completou investigação etiológica para causas alternativas de AVC, encontrando-se em seis doentes (6,7%) outra justificação para o AVC (1 oclusão carotídea aterosclerótica, 1 neoplasia ativa, 1 endocardite, 1 AIT por hipoperfusão cerebral/hipotensão arterial, 2 casos com etiologia indeterminada por duas ou mais

causas conhecidas: trombo no apêndice auricular esquerdo e aterosclerose complexa da aorta, FA e neoplasia ativa).

Não se verificou diferença na gravidade inicial do AVC, nem no resultado funcional à alta e na reavaliação em consulta, entre doentes com diferentes tipos de anticoagulação, adequação de dose e cumprimento terapêutico.

**Conclusão:** Quase metade dos AVC ocorreu em doentes com redução de dose de DOAC não justificada ou INR infraterapêutico, alertando para a perda de valor terapêutico destes fármacos quando não ajustados ou monitorizados regularmente.

Embora os doentes sem oclusão de grande vaso estejam limitados nas intervenções terapêuticas de fase aguda que lhes são aplicáveis, não diferiram em gravidade e prognóstico da restante amostra, não devendo ser fator limitante para o uso de anticoagulação oral.

#### CO5. FORAMEN OVALE PATENTE E SÍNDROME DA APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO: UMA ASSOCIAÇÃO DE RISCO

Sara Matos<sup>1</sup>, Carolina Saleiro<sup>2</sup>, Telma Alves<sup>3</sup>, Carla Cecília<sup>1</sup>, Gustavo Santo<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Luís Paiva<sup>2</sup>, Marco Costa<sup>2</sup>, João Sargento Freitas<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** A presença de um foramen ovale patente (FOP) com características de alto risco, está associado a AVC, pois permite embolismo paradoxal e formação de trombos no FOP. Condições que afetam a pressão intratorácica favorecem o shunt direito-esquerdo através do FOP. Dessa forma, as variações da pressão intratorácica durante períodos de oclusão das vias respiratórias superiores em doentes com apneia obstrutiva do sono (SAOS) podem facilitar embolia paradoxal.

**Objetivos:** Avaliar se a existência de SAOS em doentes com FOP de alto risco está associada a um maior risco de AVC detectado ao acordar (*wake-up stroke*).

**Metodologia:** Foram retrospectivamente incluídos doentes com antecedentes de AVC, admitidos num centro terciário para encerramento percutâneo do FOP, entre Junho de 2004 e Novembro de 2021. Foram colhidos dados demográficos, clínicos e imagiológicos. A ocorrência de AVC ao acordar foi avaliada no grupo de doentes com e sem o diagnóstico de SAOS (confirmado por polissonografia).

**Resultados:** Identificamos 236 doentes, com uma idade média de  $48,7 \pm 10,6$  anos, a maioria do sexo feminino (56,8%). As comorbidades mais frequentes foram a dislipidemia 41,9% ( $n=99$ ) e hipertensão arterial em 31,4% ( $n=74$ ), seguido do excesso de peso ou obesidade 18,2% ( $n=43$ ) e do tabagismo 16,5% ( $n=39$ ). Menos frequentemente, os doentes apresentaram diabetes *mellitus* 5,5% ( $n=13$ ) ou doença coronária 0,8% ( $n=2$ ). O diagnóstico de SAOS foi feito em 15 doentes (6,4%). 19 (8,1%) doentes apresentaram-se com AVC ao acordar. No grupo de doentes com SAOS, 55,6% apresentaram-se com AVC ao acordar, enquanto nos doentes sem esta patologia apenas 13,1% dos AVCs tiveram essa apresentação ( $p=0,001$ ). O excesso de peso/obesidade foi o único fator de risco vascular diferente entre grupos. A presença de SAOS está associada a um risco 8 vezes superior de ter um AVC ao acordar (OR 8,304, 95% CI 1,99-34,61). Esta associação persistente mesmo após ajuste para comorbidade com excesso de peso/obesidade.

**Conclusão:** Em doentes com FOP de alto risco, SAOS está

associado a AVC ao acordar. Este trabalho sugere que a SAOS tem um papel importante na fisiopatologia do AVC secundário a embolia paradoxal. Este conhecimento pode, por um lado, motivar a pesquisa de FOP num doente com AVC ao acordar de etiologia indeterminada e SAOS e, por outro, representar mais uma potencial arma de tratamento.

## CO6. ASSOCIAÇÃO ENTRE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL E CANCRO: UM ESTUDO DE BASE POPULACIONAL

Catarina Guedes Vaz<sup>1,2</sup>, Jéssica Rodrigues<sup>3</sup>, Diogo Pereira<sup>1</sup>, Ilda Matos<sup>4</sup>, Carla Oliveira<sup>5</sup>, Maria José Bento<sup>3</sup>, Rui Magalhães<sup>2</sup>, Manuel Correia<sup>1,2</sup>, Luís Maia<sup>1,2,5</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto; 3-Instituto Português de Oncologia, Porto; 4-Unidade Local de Saúde do Nordeste, Mirandela; 5-i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto.

**Introdução:** O cancro constitui um estado de hipercoagulabilidade, mas até recentemente, não estava estabelecida a associação com tromboembolismo arterial. Novos estudos sugerem que o cancro pode desempenhar um papel na fisiopatologia do acidente vascular cerebral (AVC), e que os eventos cerebrovasculares podem configurar complicações do cancro, ou ser a primeira manifestação de um cancro oculto.

**Objectivos:** Determinar a incidência de neoplasia maligna após um primeiro evento cerebrovascular (AVC ou Acidente Isquémico Transitório), compará-la com a incidência da população geral e analisar a relação entre etiologia do AVC e a ocorrência de cancro.

**Métodos:** Realizámos um estudo coorte retrospectivo, tendo por base os doentes incluídos no estudo de base populacional ACIN2, composta por doentes da região Norte de Portugal diagnosticados com um primeiro evento cerebrovascular entre Outubro de 2009 e Setembro de 2011. Recorrendo aos processos clínicos electrónicos, pesquisámos sistematicamente a ocorrência de cancro, características clínico-patológicas associadas e mortalidade, num período de 8 anos subsequentes ao evento índice (AVC). A incidência de neoplasia maligna em doentes com AVC foi comparada com os dados do registo oncológico nacional, RORENO. A incidência é expressa em taxa bruta e padronizada por idade para a população Europeia de 2013. Os intervalos de confiança de 95% foram calculados segundo o método de Wilson.

**Resultados:** De um total de 1,069 doentes com AVC ou AIT e sem antecedentes de neoplasia, 90 (8,4%) foram diagnosticados com cancro após o evento cerebrovascular. O sexo masculino (HR 1,63,  $p=0,022$ ), a idade avançada (HR 1,02,  $p=0,005$ ), o tabagismo (HR 1,56,  $p=0,048$ ) e a doença arterial periférica (HR 2,47,  $p=0,022$ ) estavam associados a um maior risco de neoplasia. A mediana do intervalo entre a doença cerebrovascular e o diagnóstico de cancro foi de 3,2 anos (IQR 1,4-5,2). Os tumores do tracto respiratório inferior e colorrectal (12,2%, respetivamente) foram os que apresentaram maior prevalência. A etiologia do evento cerebrovascular não foi significativamente diferente entre os indivíduos com e sem cancro incidente. A incidência anual de cancro após um AVC ou AIT foi de 1,951 (95% CI, 1,580-2,404) por 100 000, 1,477 (95% CI, 1052-2062) nas mulheres e 2.481 (95% CI, 1887-3248) nos homens. As taxas de incidência de cancro ajustadas para a idade no total e por sexo foram superiores às do RORENO. Isto foi igualmente observado nas faixas etárias de 45-54 (1,469, 95% CI 685-2,992), 65-74 (2,294, 95% CI 1,534-3,391) e 75-84 (2,392, 95% CI 1,678-3,382).

**Conclusão:** Constatou-se que a incidência de cancro numa coorte populacional de pacientes com AVC e AIT foi maior que a da população geral da mesma região geográfica. A ocorrência de cancro não foi associada a uma etiologia específica de AVC. Apesar de não ser possível inferir uma relação causal, o rastreio de cancro em doentes pós-AVC poderá levar à detecção precoce de doenças oncológicas e ter impacto na mortalidade.

## CO7. SEGURANÇA E EFICÁCIA DE TERAPÊUTICA DE REVASCULARIZAÇÃO EM DOENTES COM AVC ISQUÉMICO AGUDO E NEOPLASIA ACTIVA

Alice Avanzo<sup>1</sup>, Carolina Gonçalves<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, Miguel Serôdio<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, André Sobral-Pinho<sup>1</sup>, João Nuno Ramos<sup>2</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 Neuroradiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. Lisboa, Portugal, 3-CEDOC, NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A evidência disponível sobre a segurança e eficácia da terapêutica de revascularização em doentes com AVC isquémico agudo e neoplasia activa é limitada. Estudos recentes demonstram resultados contraditórios sobre o maior risco de complicações hemorrágicas e pior prognóstico a curto prazo em doentes com neoplasia activa.

**Objectivos:** Avaliar a segurança e eficácia da terapêutica de revascularização em doentes com AVC isquémico agudo e neoplasia activa num estudo de coorte unicêntrico.

**Metodologia:** Estudo de coorte retrospectivo de doentes consecutivos com AVC isquémico agudo, submetidos a trombólise e/ou tratamento endovascular (TEV), entre 01/01/2016 e 31/08/2021. Os doentes foram divididos de acordo com a presença de neoplasia activa e foram comparados os seguintes *outcomes*: transformação hemorrágica sintomática, qualquer transformação hemorrágica, 24h delta-NIHSS (NIHSS 24h-NIHSS admissão), morte intra-hospitalar e, mortalidade e bom prognóstico funcional aos 3 meses [definido como *modified Rankin Scale* (mRS)  $\leq 2$  ou igual a pré-mórbido se mRS pré-AVC  $> 2$ ]. Nos doentes submetidos a TEV comparámos a obtenção de recanalização bem-sucedida e o número de passagens durante procedimento. Foi realizada análise estatística univariada. Foi assumido significado estatístico para  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Foram incluídos 798 doentes com uma idade média de 73.5 (DP 13,4) anos, 384 (48,1%) do sexo masculino. 59 (7,4%) com neoplasia activa, 17 (28,8%) dos quais com metastização activa. 317 doentes (39,7%) receberam trombólise isolada [17 (28,8%) no grupo com neoplasia activa vs 300 (40,5%) no grupo controlo,  $p < 0,05$ ] e 481 (60,3%) TEV com ou sem trombólise associada [42 (71,2%) vs 439 (59,4%),  $p = 1,01$ ]. A presença de neoplasia activa não se associou à presença de transformação hemorrágica sintomática [3 (5,1%) vs 45 (6,2%);  $p = 0,962$ ], qualquer transformação hemorrágica [14 (23,7%) vs 195 (26,6%);  $p = 0,738$ ], 24h delta-NIHSS [-3,60 (DP 7,43) vs -2,61 (DP 8,08);  $p = 0,367$ ], morte intra-hospitalar [10 (16,9%) vs 108 (14,7%);  $p = 0,787$ ], mortalidade [14 (24,1%) vs 149 (20,7%);  $p = 0,647$ ] e bom prognóstico funcional [24 (41,4%) vs 348 (48,7%);  $p = 0,351$ ] aos 3 meses. Nos doentes submetidos a TEV, a presença de neoplasia activa não se associou à obtenção de recanalização bem-sucedida [29 (80,6%) vs 315 (80,6%);  $p = 1,000$ ] ou ao número de passagens [mediana 1 (intervalo interquartil 1-3) vs 2 (intervalo interquartil 1-3);  $p = 0,348$ ].

**Conclusão:** No nosso estudo retrospectivo a presença de neoplasia activa não se associou a maior risco de complicações he-

morrágicas ou pior prognóstico funcional em doentes com AVC isquémico agudo submetidos a terapêutica de revascularização.

## CO8. TROMBOSE VENOSA CEREBRAL E NEOPLASIA

Ana Rita Barradas<sup>1</sup>, Alberto Fior<sup>2</sup>, Ana Paiva Nunes<sup>2</sup>

1-Serviço de Medicina Interna Hospital de Egas Moniz – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Unidade Cerebrovascular, Hospital de São José – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) ocorre com mais frequência em adultos jovens e é três vezes mais comum em mulheres, embora essa diferença seja mínima na faixa etária acima de 60 anos. As neoplasias malignas assumem um papel etiológico preponderante nas idades mais avançadas. A TVC pode ser a primeira manifestação de uma neoplasia oculta.

**Objetivos:** Caracterizar os casos de TVC e cancro diagnosticados após internamento em Unidade de AVC num centro hospitalar terciário.

**Metodologia:** Estudo descritivo e retrospectivo de todos os casos de TVC diagnosticados consecutivamente, entre 1/1/2009 e 31/12/2018 numa unidade de AVC de um hospital central. Idade mínima de 18 anos com TVC e cancro ativo ou com o diagnóstico durante ou num período de *follow-up* de 18 meses após o evento.

**Resultados:** Incluímos 121 doentes com TVC, idade média de 42,3 ± 14,2 anos, 81,8% do género feminino (n= 99). No subgrupo dos doentes com idade ≥ 55 anos (n= 23) a média de idades foi de 64,5 ± 8,2 (AIQ 55-82) com 65,2% do género feminino. No subgrupo dos doentes com neoplasias incluímos 14, com idade média de 60,4 anos ± 14,0 anos (AIQ 34-82), 64,5% mulheres. Destes, 62,5% tinham neoplasia já conhecida, em média 28,6 meses antes da TVC (AIQ 1-84 meses). Em dois casos a neoplasia foi diagnosticada aquando da TVC e em outros dois casos cerca de um mês após o evento. A neoplasia mais frequente foi a colo-rectal (n= 5) e as neoplasias do SNC (n =3). A mediana da escala de Rankin modificada à admissão foi de 0 (0-3). Dois pacientes apresentavam história progressiva de eventos trombóticos. Os principais sintomas apresentados foram a cefaleia (n=10), défices motores (n= 7), crises convulsivas (n=4), afasia (n= 2) e défices visuais (n=2). O tempo médio desde o início dos sintomas até ao diagnóstico da TVC foi de 2,6 dias (AIQ 1-7 dias). Os seios venosos mais afetados foram o seio lateral (n=13), longitudinal superior (n=6) e o sigmoide (n=6). Na fase aguda, metade dos doentes iniciaram anticoagulação com heparina não fracionada e a restante com heparina de baixo peso molecular, sendo que todos tiveram alta sob varfarina.

**Discussão:** Nas idades mais avançadas a diferença de género é menos marcada e as neoplasias passam a ter um papel de maior relevo na etiologia da TVC. No subgrupo de doentes com idade superior a 55 anos, 47,8% tem ou teve o diagnóstico de cancro. Os doentes com neoplasias com diagnóstico há vários anos apresentavam recidiva da doença no momento da TVC. Consideramos neoplasia oculta aquelas que o diagnóstico foi no decorrer do internamento da TVC ou nos meses subsequentes, sendo a TVC assumida como uma síndrome paraneoplásica. A prevalência de neoplasia oculta nestes doentes foi de 3,3%, o que vai de encontro ao publicado noutros estudos. Se calcularmos a prevalência apenas na população com idade ≥ 55 anos esta percentagem sobe para os 13%.

**Conclusão:** O rastreio de neoplasia oculta deverá ser ponderado em doentes com TVC e idade superior a 55 anos.

## CO9. IMPACTO DA HISTÓRIA PRÉVIA DE DOENÇA VASCULAR CEREBRAL NA MORTALIDADE DE DOENTES CRÍTICOS COVID-19: UM ESTUDO DE COORTE PROSPETIVO

Ana Vaz<sup>1</sup>, Andreia Costa<sup>2,3</sup>, Tiago Moreira<sup>1</sup>, David Reis<sup>1</sup>, Mafalda Oliveira<sup>1</sup>, Ana Isabel Silva<sup>1</sup>, Afonso Rocha<sup>1</sup>, José Artur Paiva<sup>3,4</sup>

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 4-Serviço de Medicina Intensiva, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto.

**Introdução:** A COVID-19 é uma doença infecciosa emergente que conta atualmente com mais de 3 milhões de mortes atribuídas. Vários estudos identificaram fatores demográficos e comorbilidades como determinantes de maior mortalidade. Contudo, e no que se refere ao impacto da história prévia de doença vascular cerebral (DVC) na mortalidade em doentes COVID-19, a literatura não é consensual e pouca informação existe relativamente a doentes críticos.

**Objetivos:** Avaliar a associação entre a história prévia de DVC e a mortalidade durante o internamento em Unidade de Cuidados Intensivos (UCI) e nos 3 e 6 meses subsequentes à alta, em doentes críticos por COVID-19.

**Metodologia:** Estudo de coorte prospetivo, com inclusão consecutiva de doentes admitidos em UCI com o diagnóstico de Síndrome de Dificuldade Respiratória Aguda por Sars-CoV-2 entre maio de 2020 e maio de 2021. Os critérios de inclusão foram a presença de doença crítica por COVID-19 com necessidade de ventilação mecânica invasiva por um período superior a 48 horas e idade superior a 18 anos. A presença de DVC foi considerada de acordo com a definição da *American Heart Association / American Stroke Association*. Dados sociodemográficos, clínicos e data de morte foram extraídos dos processos clínicos eletrónicos. Foi efetuada análise descritiva, univariada, multivariada e de sobrevivência utilizando o *software* SPSS Statistics (versão 27).

**Resultados:** Foram incluídos 178 doentes, com idade média de 63±12,4 anos, 74% do sexo masculino. Dezassete doentes (9,6%) tinham história prévia de DVC. A proporção de mortes na UCI foi superior nos doentes com história de DVC (58,8% versus 30,4%). A idade avançada (66±11,4 anos vs. 62±12,7 anos, p=0,04) e valores mais elevados no *Simplified Acute Physiology Score* (SAPS) II à admissão (47,8±15,4 vs. 40,7±15,9; p=0,007) associaram-se também a uma maior probabilidade de morte. Doentes com DVC prévia têm um hazard ratio bruto de morte 2,70 (IC95%=1,36-5,39) vezes superior aos que não têm DVC prévia. No modelo ajustado para sexo, idade e para o SAPS II à admissão em UCI, a história de DVC prévia associou-se a um hazard ratio de morte 2,32 (IC95%=1,08-4,98) vezes superior. Não foram encontradas diferenças significativas na mortalidade aos 3 e 6 meses entre doentes com e sem história prévia de DVC.

**Conclusão:** A história prévia de DVC em doentes críticos por COVID-19 associa-se a um maior risco de morte em UCI, sendo este um fator de risco independente. Estes dados são potencialmente importantes numa perspetiva de saúde pública, especificamente para o maior controlo de contactos, aceleração das estratégias de vacinação e vigilância mais apertada de doentes com história de DVC.

## CO10. TEMPOS IMAGEM-REPERFUSÃO MAIS CURTOS MELHORAM A QUALIDADE DE VIDA DE DOENTES COM AVC SUBMETIDOS A TRATAMENTO ENDOVASCULAR

André Araújo<sup>1</sup>, André Miranda<sup>1</sup>, Joana Novo<sup>2</sup>, Marta Rodrigues<sup>1</sup>, André Cunha<sup>1</sup>, Sérgio Castro<sup>1</sup>, Miguel Veloso<sup>2</sup>, Tiago Gregório<sup>3</sup>, Carmélia Rodrigues<sup>4</sup>, José Mário Roriz<sup>5</sup>, Pedro Barros<sup>3</sup>, Manuel Ribeiro<sup>1</sup>, João Pinho<sup>6</sup>

1-Serviço de Imagiologia, Departamento de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 4-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal; 5-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, University Hospital RWTH Aachen University, Aachen, Germany.

**Introdução:** Os *outcomes* auto-reportados por doentes com AVC fornecem informações valiosas sobre a qualidade de vida relacionada com a saúde (QVRS) que outras escalas como a escala de Rankin modificada (mRS) não transmitem. O objetivo deste trabalho foi estudar a QVRS relatada por doentes submetidos a tratamento endovascular (TEV) no AVC com oclusão de grande vaso num centro hospitalar, com particular ênfase em parâmetros temporais do tratamento.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de doentes com AVC com oclusão de grande vaso da circulação anterior submetidos a TEV entre Janeiro e Setembro de 2020. Os *outcomes* auto-reportados pelos doentes aos 3 meses após evento foram avaliados utilizando a escala EQ-5D. Os valores índice EQ-5D (vi-EQ-5D) para cada doentes foram calculados com base num conjunto de valores validado para população adulta portuguesa (1 = saúde perfeita; 0 = morte; valores negativos = estado de saúde pior que morte). Foram aplicados modelos de regressão linear univariável e multivariável para a previsão de vi-EQ-5D como variável contínua.

**Resultados:** Dos 163 doentes com vi-EQ-5D disponível, a idade mediana foi 79 anos, 60,1% eram mulheres, o NIHSS mediano foi 15 e a reperfunção com sucesso foi alcançada em 90,2%. A frequência de pelo menos alguns problemas em cada um dos domínios do EQ-5D foi: mobilidade = 45,5%; auto-cuidados = 43,8%; atividades habituais = 47,9%; dor / desconforto = 17,4%; ansiedade / depressão = 32,2%. A mediana do tempo entre o início dos sintomas-admissão hospitalar (*onset-to-door time*) foi de 205 minutos (IIQ=127-278); a mediana do tempo admissão hospitalar-imagem (*door-to-image time*) foi de 31 minutos (IIQ=22-43) e a mediana do tempo imagem-reperfunção (*image-to-reperfusion time*) foi de 168 minutos (IIQ=97-215). Entre estes três parâmetros temporais do tratamento, apenas o tempo imagem-reperfunção se associou de forma independente ao vi-EQ-5D (coeficiente  $\beta$  ajustado, por cada aumento de 10 minutos = -0,012, IC95% = -0,024 a -0,001,  $p=0,036$ ).

**Conclusão:** Tempos imagem-reperfunção mais curtos estão associados a melhor qualidade de vida auto-reportada aos 3 meses em doentes submetidos a tratamento endovascular no AVC com oclusão de grande vaso. A otimização dos processos intrahospitalares e o desenvolvimento de técnicas endovasculares que permitam uma reperfunção mais rápida podem ter um impacto directo na qualidade de vida dos doentes com AVC por oclusão de grande vaso.

## CO11. STENT CAROTÍDEO EM FASE AGUDA NAS OCLUSÕES EM TANDEM: EXPERIÊNCIA DO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE SÃO JOÃO

José Maria Matos Sousa\*, Ana Isabel Almeida, Gonçalo Alves, Luís Augusto, Luís Pinheiro Albuquerque, Ricardo Morais, Luísa Sampaio, M. Luís Ribeiro da Silva

Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Introdução:** A oclusão em *tandem* refere-se à presença de uma estenose oclusiva/suboclusiva do segmento cervical da artéria carótida interna (ACI) associada a uma oclusão arterial intracraniana ipsilateral. Encontra-se descrita em cerca de 15% dos AVCs isquémicos submetidos a terapêutica de reperfunção endovascular. A decisão de abordar concomitantemente a oclusão extracraniana em fase aguda é controversa, atendendo à ausência de ensaios randomizados. Os estudos retrospectivos recentemente publicados associam o *stenting* extracraniano em fase aguda a melhoria dos *outcomes* a longo prazo.

**Objetivos:** Revisão da literatura sobre o *stenting* carotídeo em fase aguda no contexto de oclusões em *tandem* e descrição da experiência do Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ) nesta abordagem.

**Metodologia:** Recorrendo à base de dados prospetiva do CHUSJ, efetuámos uma análise retrospectiva de todos os doentes com oclusões em *tandem* que realizaram *stenting* da ACI extracraniana (com ou sem angioplastia) aquando da realização da trombectomia mecânica intracraniana, entre janeiro de 2018 e setembro de 2021.

**Resultados:** Amostra de 8 doentes, com idade média de 71 anos e predomínio do sexo masculino (87,5%). Todos os doentes apresentavam dislipidemia e 75% reuniam pelo menos três fatores de risco vascular.

Na fase aguda, verificámos um NIHSS médio de 18 e um ASPECTS  $\geq 8$  em toda a amostra. Nenhum caso foi atribuível a disseção arterial, assumindo-se a doença aterosclerótica como etiologia mais provável em todos eles.

A maioria dos doentes foi submetida a trombólise (62,5%) e o tempo médio de início de sintomas-punção foi de 280 minutos. Todos efetuaram dose de carga de antiplaquetário pré-procedimento, dos quais 4 fizeram dupla anti-agregação. A terapêutica endovascular de reperfunção foi bem sucedida (mTICI  $\geq 2b$ ) na totalidade dos doentes referenciados, sendo que em 37,5% o mTICI foi de 3.

Nas 24 horas após terapêutica endovascular, o NIHSS médio foi de 10, não se objetivou uma redução valorizável do ASPECTS após a trombectomia ( $\Delta = -0,75$ ) e metade dos doentes apresentaram hemorragia intracraniana (HIC) no estudo de controlo. Dentro das HICs observadas, apenas uma foi sintomática (transformação hemorrágica catastrófica), sendo que as restantes incluíam dois casos de hemorragia subaracnoideia e um de transformação hemorrágica petequial do tipo 1 (segundo os critérios do European Cooperative Acute Stroke Study).

Todos os doentes mantiveram dupla anti-agregação durante o primeiro mês e única durante pelo menos 2 meses. Aos 3 meses, dois doentes apresentavam trombose do stent; dos restantes, o *mRankin Score* (mRS) mediano era 1,5, com um doente mRS=6. O NIHSS médio dos doentes mRS<6 foi de 2, trazendo uma redução média de 17 pontos na escala.

**Conclusão:** Apresentámos a experiência do CHUSJ, que se aproxima dos resultados apresentados em estudos de recentes, não só no que diz respeito ao prognóstico funcional, mas também à percentagem de hemorragia intracraniana sintomática.

Contudo, a amostra é muito reduzida e a análise é retrospectiva. São necessários estudos prospetivos para sustentar a abordagem das oclusões em *tandem* na fase aguda.

## CO12. OCLUSÕES EM TANDEM DE NATUREZA ATEROSCLERÓTICA NO AVC AGUDO: EFICÁCIA E SEGURANÇA DO TRATAMENTO ENDOVASCULAR

Sofia Almeida Xavier, Torcato Meira, Mariana Santos, José Manuel Amorim, Ângelo Carneiro  
Serviço de Neurorradiologia do Hospital de Braga

**Introdução:** A lesão em *tandem* da circulação anterior refere-se à presença simultânea de oclusão ou estenose grave da artéria carótida interna (ACI) extracraniana, e de oclusão por tromboembolismo do seu segmento distal intracraniano ou dos seus ramos, mais frequentemente da artéria cerebral média (ACM). Estas lesões representam 10%-20% dos casos de AVC isquémico agudo, constituindo um fator de mau prognóstico, com mortalidade e morbilidade elevadas, em parte, devido a uma resposta insatisfatória à trombólise endovenosa. Por outro lado, estudos recentes sugerem que o tratamento endovascular (TEV) seja eficaz e seguro, levando a melhores resultados clínicos. No entanto, desconhece-se ainda qual a técnica endovascular mais apropriada.

**Objetivos:** Avaliar e discutir a eficácia e segurança do TEV na abordagem de lesões em *tandem* de etiologia aterosclerótica da circulação anterior.

**Métodos:** Procedeu-se à análise retrospectiva de 37 doentes (78% homens, mediana de idade=73 anos) admitidos por AVC isquémico agudo com oclusões em *tandem*, de natureza aterosclerótica, da circulação anterior, submetidos a TEV, entre Janeiro/2018 e Agosto/2021, no serviço de Neurorradiologia do Hospital de Braga. A repermeabilização eficaz foi definida como uma pontuação TIC1 2b-3 e um bom resultado funcional como uma pontuação na escala de Rankin modificada (mRS) ≤2 aos 90 dias. Os resultados funcionais aos 90 dias foram posteriormente analisados em subgrupos relativos à técnica de revascularização da ACI (angioplastia com balão e/ou colocação de stent). Foi avaliada a taxa de mortalidade e de hemorragia intracraniana (HIC) sintomática (quando associada a um agravamento igual ou superior a 4 pontos na escala de NIHSS). Foi, adicionalmente, estudado o impacto do tratamento prévio com trombólise endovenosa nos *outcomes* descritos.

**Resultados:** Entre 469 trombectomias mecânicas realizadas neste centro, 45 doentes apresentavam uma lesão em *tandem* na circulação anterior (9,6%). Os casos de oclusão em *tandem* devido a disseção (n=8) foram excluídos do estudo totalizando 37 doentes com lesões *tandem* de etiologia aterosclerótica (7,9%). Foi obtida repermeabilização eficaz em 81% dos doentes e 45,9% teve um resultado funcional favorável aos 90 dias. As taxas de HIC sintomática e de mortalidade foram de 10,8% e 18,9%, respetivamente; 32,4% dos doentes foram previamente tratados com trombolítico endovenoso, que não influenciou significativamente as taxas de recanalização, HIC sintomática ou prognóstico. A mediana do tempo do procedimento entre a punção e repermeabilização foi de 77 minutos. A colocação de stent carotídeo, apesar de ser a técnica com maior taxa de HIC sintomática (75%), foi a que mostrou maior proporção de bons resultados funcionais aos 90 dias (mRS ≤2: 52,9%).

**Conclusão:** Estes resultados estão em concordância com estudos prévios, reforçando o TEV das oclusões em *tandem* como um procedimento eficaz, tecnicamente viável, com resultados clínicos favoráveis. Embora a colocação de stent carotídeo te-

nha sido a técnica mais associada a HIC sintomática, foi a que demonstrou melhores resultados funcionais aos 90 dias, sugerindo a sua eficácia em fase aguda. A dimensão amostral retrospectiva não permitiu o controlo adequado para confundidores, reforçando a necessidade de instituição de ensaios clínicos.

## CO13. TERAPÊUTICA ENDOVASCULAR APÓS AS SEIS HORAS EM AVC AGUDOS POR OCLUSÃO DE M2

Maria Pereira Coutinho, Sofia Galego, Isabel Fragata, Ana Paiva Nunes  
Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A janela temporal para terapêutica endovascular (TEV) na fase aguda do AVC tem vindo a ser alargada, com um papel decisivo dos ensaios DAWN e DEFUSE-3, que levaram à sua extensão até às 24h em doentes selecionados. Paralelamente, estudos retrospectivos recentes têm sugerido um benefício da TEV também em oclusões de M2. Apesar de presentemente não existirem recomendações a favor da TEV em oclusões M2 e em particular para além das seis horas de instalação dos sintomas, em vários centros a avaliação caso-a-caso leva à opção pela TEV nestas situações.

**Objetivo:** Avaliar o prognóstico funcional de doentes com AVC agudo associado a oclusão causal de M2, submetidos a terapêutica endovascular com um quadro com mais de seis horas de evolução, comparando-os com doentes intervencionados antes das seis horas.

**Métodos:** Estudo retrospectivo unicêntrico incluindo todos os doentes consecutivos submetidos a trombectomia do segmento M2 internados na Unidade de AVC de um hospital terciário entre Janeiro/2018 e Dezembro/2020. Definidos dois subgrupos em função de um tempo "sintomas-punção" inferior ou superior a seis horas, denominados "standard" e "alargado" respectivamente. Colhidas características demográficas, factores de risco cerebrovasculares, dados clínicos e terapêuticos do episódio e escala de mRankin basal e aos três meses. Estabelecido como *outcome* primário a escala mRS aos três meses, e como *outcomes* secundários a hemorragia intracraniana sintomática às 24h e a mortalidade aos três meses. As comparações de grupos foram realizadas utilizando testes chi quadrado, de Fisher e t-student conforme adequado, com recurso ao programa SPSS.

**Resultados:** Incluídos 155 doentes, 51,0% do sexo masculino, média de idades 75,1 anos ±12,9, 84,5% com mRS basal 0-2, e NIHSS inicial médio de 13,6 ±6,5. Em 27,1% das TC-CE iniciais existiam alterações isquémicas agudas e em 46,7% hiperdensidade ACM. A maioria dos doentes pertencia ao grupo *standard* (n=109, 70,3%), sendo as características demográficas, clínicas e imagiológicas iniciais semelhantes intergrupos. O grupo *standard* fez fibrinólise mais frequente (67,9% vs. 46,7%, p=0,012) e precocemente (média 2h14 vs. 3h24, p=0,012) do que o alargado. Este foi mais frequentemente referenciado de outros hospitais (80,4% vs. 54,1%, p<0,001) e apresentou um tempo sintomas-punção médio significativamente superior (7h57 ±2h57 vs. 3h55 ±1h21, p<0,001). A taxa de recanalização bem-sucedida (TIC1 2b ou 3) foi semelhante entre grupos (82,6% *standard* vs. 80,4% alargado, p=0,82). Não houve diferenças estatisticamente significativas na funcionalidade aos três meses na comparação tanto de todos os graus da mRS (p=0,39) como da mRS dicotomizada em "0-2" vs. "3-6" [mRS "0-2" em 40,4% (*standard*), 43,5% (alargado), p=0,73]. Os *outcomes* de segurança [taxa de hemorragia sintomática (*standard* 10,1%, alargado 6,5%, p=0,356) e mortalidade aos 3 meses (*standard* 19,3%, alargado 8,7%, p=0,15)] também foram semelhantes entre grupos.

**Conclusão:** O presente estudo sugere resultados semelhantes nos doentes submetidos a TEV por oclusão de M2 antes e após as seis horas de instalação do quadro, indo ao encontro de análises prévias que apontam para o benefício de critérios mais inclusivos para o tratamento endovascular na fase aguda do AVC isquémico. São necessários estudos de larga escala que validem estes dados e estabeleçam formalmente critérios de seleção.

#### CO14. AFTER DAWN – ANTERIOR CIRCULATION MECHANICAL THROMBECTOMY AFTER 24H, A SINGLE CENTER OBSERVATIONAL RETROSPECTIVE STUDY

Sara de Carvalho\*<sup>1</sup>, Sofia Vedor\*<sup>1</sup>, Rafaela Costa<sup>3,4</sup>, Luís Albuquerque<sup>1,2</sup>, Ricardo Morais<sup>1,2</sup>, Pedro Castro<sup>3,4,5</sup>, Luísa Fonseca<sup>5,6</sup>, Maria Luís Silva<sup>1,2</sup>

\* Os autores contribuíram de igual forma na realização do trabalho.

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário São João EPE; 2-Centro de Referência de Neurorradiologia de Intervenção na Doença Cerebrovascular; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário São João EPE; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5-Unidade de AVC, Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário São João EPE; 6-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**Introdução:** A trombectomia mecânica revolucionou o tratamento do AVC isquémico com oclusão de grande vaso, em fase aguda. O seu benefício foi inicialmente comprovado até às 6 horas desde a última vez vistos bem e esta janela foi alargada até às 24 horas pelos estudos DAWN e DIFUSE-3, que mostraram benefícios na morbimortalidade em doentes selecionados, desafiando o paradigma da janela temporal. A magnitude dos resultados sugere que possam existir benefícios na realização do procedimento além das 24 horas.

**Objetivos:** Descrição de experiência do Centro Hospitalar e Universitário São João, pertencente ao Centro de Referência de Neurorradiologia de Intervenção na Doença Cerebrovascular na área metropolitana do Porto em trombectomia mecânica no AVC isquémico após as 24 horas de evolução.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de uma base de dados prospectiva dos doentes submetidos a trombectomia mecânica no Centro de Referência de Neurorradiologia de Intervenção na Doença Cerebrovascular referido, entre 2019 e 2020. Foram selecionados para análise os doentes submetidos a trombectomia mecânica após as 24 horas de evolução desde a última vez vistos bem, com AVC isquémico da circulação anterior por oclusão de grande vaso.

**Resultados:** Foram incluídos 12 doentes com idade média de 62 ( $\pm$  18,33) anos. A mediana da NIHSS à admissão foi de 5,00 (IQR 11,00) e do ASPECTS inicial de 8,00 (IQR 3,00). Um doente (8,3%) apresentava lesão em *tandem*, com oclusão intracraniana e extracraniana da artéria carótida interna, 2 doentes (16,7%) oclusão extracraniana isoladamente, 6 doentes (50%) apresentavam oclusão do segmento M1 e 3 doentes (25%) do segmento M2 da artéria cerebral média. A colateralidade foi avaliada segundo o sistema de classificação de Tan, com 3 doentes (25%) apresentando grau 2 (51-99% de preenchimento distal) e 8 doentes (66,7%) grau 3 (100% preenchimento distal). 5 doentes (41,7%) realizaram TC de perfusão. A mediana do tempo entre a última vez vistos bem e a punção foi de 31h18 (IQR 47h33) e entre a última vez vistos bem e recanalização de 31h52 (IQR 48h12). Recanalização, definida como mTICI  $\geq$ 2b,

foi obtida em 8 doentes (66,7%). Não houve evidência de hemorragia intracraniana sintomática pós-procedimento na totalidade da amostra. A mediana do ASPECTS pós-procedimento foi de 7,5 (IQR 2). Aos 3 meses, 6 doentes (50%) apresentavam independência funcional (mRS  $\leq$ 2) e a mortalidade foi de 16,7%. Os resultados de segurança (hemorragia intracraniana sintomática pós-procedimento e mortalidade aos 3 meses) e o *outcome* funcional (mRS  $\leq$ 2) são semelhantes aos obtidos nos estudos DAWN e DIFUSE-3.

**Conclusão:** Este estudo sugere que a trombectomia mecânica pode manter benefício, em doentes selecionados, após as 24 horas, enfatizando a importância da variabilidade interindividual no tempo de isquemia cerebral.

#### CO15. STENTS INTRACRANIANOS EM FASE HIPERAGUDA E FASE AGUDA: EXPERIÊNCIA DO NOSSO CENTRO

Sofia Bettencourt, Mariana Baptista, Isabel Fragata, Catarina Perry, Rui Carvalho, Jaime Pamplona, Ana Paiva Nunes, João Reis Centro Hospitalar Lisboa Central.

**Introdução:** A patologia aterosclerótica intracraniana é responsável por cerca de 10% dos acidentes vasculares isquémicos na Europa. O tratamento ótimo para os doentes que se apresentam com eventos isquémicos agudos no contexto de aterosclerose intracraniana é ainda indeterminado, contudo estudos recentes têm demonstrado o benefício do tratamento endovascular. O melhor *timing* para o tratamento endovascular não se encontra igualmente definido, particularmente pelos eventuais riscos relacionados com a necessidade de antiagregação na fase hiperaguda, com possível aumento do risco de hemorragia intracraniana.

**Objetivo:** Avaliar as complicações e prognóstico aos 3 meses após a colocação de stent intracraniano em fase hiperaguda e fase aguda.

**Métodos:** Realizou-se uma revisão retrospectiva dos dados clínicos e imagiológicos de doentes com AVC isquémico agudo e estenose intracraniana, submetidos a tratamento endovascular com stent intracraniano nas primeiras 24h (grupo hiperagudo) e entre as primeiras 24h e duas semanas desde a instalação de sintomas (grupo agudo), num Hospital Terciário, entre Janeiro de 2010 e Junho de 2021. Foram comparados os dados demográficos, NIHSS à admissão, complicações do procedimento, hemorragia intracraniana sintomática e resultado funcional aos 3 meses avaliado pela escala de Rankin modificada (mRS).

**Resultados:** Durante um período de 10 anos, 92 doentes com estenose intracraniana sintomática foram submetidos a colocação de stent intracraniano nas primeiras duas semanas após instalação dos sintomas. Destes, 52 foram tratados nas primeiras 24h e 40 foram tratados entre as primeiras 24h e duas semanas. Os doentes no grupo hiperagudo tinham uma mediana de idades de 68 anos, e NIHSS 10, *versus* 66 anos e NIHSS 4, respetivamente, nos doentes do grupo agudo. As complicações peri-procedimento incluíram a formação de trombo intra-stent (16 dos doentes no grupo hiperagudo (31%) *versus* 3 em doentes no grupo agudo (8%)), hemorragia intracraniana sintomática (6 doentes no grupo hiperagudo (12%) e 1 doente no grupo agudo (3%)). A mortalidade foi de 17% nos doentes tratados em fase hiperaguda (9 doentes) e 3% nos doentes tratados em fase aguda (1 doente). No grupo hiperagudo, houve 14 (37%) doentes com mRS  $\leq$ 2 aos 3 meses, *versus* 21 (70%) no grupo agudo. Quando considerados apenas os doentes com NIHSS inferior a 6 em ambos os grupos, 57% no grupo hiperagudo apresentaram mRS <2 aos 3 meses, *versus* 76% no grupo agudo.

**Conclusão:** No nosso estudo, a angioplastia com stent intracraniano nas primeiras 24h do AVC isquémico foi realizada em doentes com maior gravidade de apresentação neurológica, parece estar associada a maior risco de complicações imediatas e a pior prognóstico funcional.

## CO16. TRATAMENTO ENDOVASCULAR AGUDO DE AVC ISQUÉMICO SECUNDÁRIO A DISSECÇÃO CAROTÍDEA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Sofia Almeida Xavier<sup>1</sup>, Pedro Bem<sup>2</sup>, Alberto Fior<sup>3</sup>, Ana Paiva Nunes<sup>3</sup>, Isabel Fragata<sup>4</sup>, João Reis<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade de Saúde Local, Matosinhos, Portugal; 3-Unidade Cerebrovascular, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A dissecção da artéria carótida interna (dACI) é uma causa rara de acidente vascular cerebral (AVC) e o tratamento endovascular (TEV) neste contexto ainda é controverso. Embora estudos recentes tenham concluído que a TEV é segura e eficaz nestes doentes, a melhor técnica permanece indefinida. Neste estudo descrevemos e analisamos a nossa experiência em TEV nos casos de AVC isquémico agudo associados a dACI espontânea.

**Métodos:** Os dados foram obtidos da análise retrospectiva de pacientes com AVC isquémico agudo por dACI entre janeiro de 2015 e março de 2021. Os critérios de exclusão foram oclusão extracraniana da ACI devido a outra causa; pontuação na escala de Rankin modificada (mRS) prévia superior a 2 e idade inferior a 18 anos. O resultado primário foi um mRS<sub>90</sub> ≤ 2. Os resultados secundários incluíram: pontuação 2b-3 na escala de trombólise modificada no enfarte cerebral (mTICI), permeabilização extracraniana, complicações do procedimento, hemorragia intracerebral sintomática (HICs) e mortalidade aos 90 dias.

**Resultados:** Foram incluídos 56 pacientes com AVC isquémico associado a dACI: 23 (41,1%) foram tratados apenas com TEV e 33 (58,9%) com trombólise prévia ao TEV. A idade média foi de 50±10,5 anos, 58,9% (n=33) eram homens, e a pontuação mediana da Escala do *National Institutes of Health Stroke* na admissão foi de 14 (intervalo interquartil, 10–19). Trinta e nove pacientes (69,6%) tinham oclusões em *tandem*, e em 97,4% (n=38) destes, foi realizada trombectomia mecânica (TM) com a técnica de aspiração. Alguns pacientes necessitaram de stent retriever como resgate por insucesso da aspiração (18,4%, n=7). A dACI foi tratada com angioplastia com balão em 30,4% (n=17). Os stents carotídeos foram usados em 28,6% (n=16) doentes, sempre que uma estenose residual >70% era observada após a TM. Em lesões em *tandem*, a reperfusão bem-sucedida (mTICI 2b–3) ocorreu em 97,4% (n=38). Durante a abordagem endovascular, foi observada migração distal do trombo para a circulação intracerebral em três pacientes que foi efetivamente resolvida com TM. Não houve outras complicações intraprocedimento. Em 7,1% dos pacientes (n=4) ocorreu HICs, e edema cerebral maligno em 7,1% (n=4). Em 8,9% (n=5) foi necessária craniectomia descompressiva. O tratamento prévio com trombólise não pareceu associado ao aumento do risco de complicações hemorrágicas. Dos 46 pacientes com seguimento aos 3 meses, 67,4% (n=31) apresentaram mRS<sub>90</sub> ≤ 2.

**Conclusão:** No nosso grupo de doentes com AVC isquémico agudo por dACI, observamos elevadas taxas de reperfusão, maioritariamente sem a necessidade de colocação stent carotídeo em fase aguda. O resultado funcional aos 90 dias foi favo-

rável e a mortalidade foi baixa, possivelmente refletindo a idade jovem dos pacientes e o bom prognóstico da dACI. Os nossos resultados estão de acordo com estudos anteriores que descrevem um perfil de segurança e eficácia da EVT favorável neste contexto.

## CO17. VALOR PROGNÓSTICO DA VARIABILIDADE TENSIONAL APÓS TRATAMENTO ENDOVASCULAR DE OCLUSÃO DE GRANDE VASO DA CIRCULAÇÃO ANTERIOR

André Miranda<sup>1</sup>, Rita Cagigal<sup>2</sup>, Catarina Almeida<sup>3</sup>, André Araújo<sup>1</sup>, Marta Rodrigues<sup>1</sup>, Manuel Ribeiro<sup>1</sup>, Valéria Battistella<sup>2</sup>, Ludovina Paredes<sup>2,4</sup>, Henrique Costa<sup>2</sup>, Miguel Velloso<sup>2</sup>, Sérgio Castro<sup>1</sup>, Tiago Gregório<sup>2,4</sup>, Pedro Barros<sup>2</sup>

1-Unidade de Neurorradiologia de Intervenção Cerebrovascular, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 2-Unidade de Acidente Vascular Cerebral, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Viseu, Portugal; 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal.

**Introdução:** As elevadas taxas de recanalização após trombectomia mecânica no contexto de acidente vascular cerebral por oclusão de grande vaso exigem atualmente uma maior individualização dos cuidados médicos pós-procedimento. Em particular, um adequado controlo tensional na fase aguda é essencial devido ao défice de autorregulação cerebral e risco de lesão por reperfusão e transformação hemorrágica.

**Objectivo:** Determinação do valor preditivo da variabilidade tensional nas primeiras 24 horas no desfecho funcional a 90 dias em doentes com oclusão de grande vaso da circulação anterior submetidos a trombectomia mecânica.

**Métodos:** Análise retrospectiva unicêntrica do registo prospectivo de casos de acidente vascular cerebral entre 2018 e 2020. Foram incluídos doentes submetidos a trombectomia mecânica com registo horário não invasivo de perfil tensional nas primeiras 24 horas após trombectomia (mínimo de 12 medições) e documentação do estado funcional a 90 dias. Foram determinados parâmetros de variabilidade tensional incluindo tensão arterial média, tensão sistólica máxima, mínima, intervalo, variedade sistólica real média e variedade sistólica horária máxima, seguindo-se comparação entre doentes com bom e mau desfecho funcional (mRS 0-2 e 3-6, respetivamente). As características demográficas foram comparadas utilizando os testes Chi-quadrado e Man-Whitney U quando apropriado, tendo sido realizada análise univariada dos diferentes parâmetros tensionais com *Student T-test*. Os parâmetros de variabilidade estatisticamente significativos foram incluídos num modelo preditivo de prognóstico utilizando regressão logística binária, co-ajustada a fatores que influenciam o desfecho funcional (sexo, idade, score NIHSS, ASPECTS, antecedentes de hipertensão arterial, diabetes mellitus, dislipidemia e tabagismo ativo, etiologia cardioembólica, trombólise, tempo punção-recanalização, taxa de recanalização, hemorragia intracraniana sintomática).

**Resultados:** Foram incluídos no estudo 350 doentes, com idade mediana de 78±13 anos, 51% do sexo masculino, com pontuação mediana 14±6 NIHSS à admissão, tendo sido 42,5% dos casos submetidos a trombólise, com recanalização eficaz em 90,3% (mTICI 2c-3 em 67,5%) e bom desfecho funcional a 90 dias (mRS 0-2) em 51,3% casos. Na análise univariada, identificou-se uma elevação dos parâmetros de variabilidade tensional sistólica no grupo com mau desfecho funcional (mRS 3-6), incluindo

tensão arterial média (88±11 vs 84±11 mmHg,  $p<0,003$ ), tensão sistólica máxima (156±22 vs 148±21 mmHg,  $p<0,01$ ), média (128±16 vs 123±17 mmHg,  $p<0,01$ ) e intervalo (60±26 vs 52±19 mmHg,  $p<0,01$ ), assim como variabilidade sistólica média real (14±6 vs 11±4 mmHg,  $p<0,001$ ) e variabilidade sistólica horária máxima (37±20 vs 30±14 mmHg,  $p<0,001$ ). No modelo de regressão logística binária, identificou-se uma associação inversa entre a tensão arterial média ( $p=0,04$ , OR=0,956, 95% IC=0,927-0,985), variabilidade sistólica real média ( $p=0,01$ , OR=0,916, 95% IC=0,857-0,979) e variabilidade sistólica horária máxima ( $p=0,03$ , OR=0,79, 95% IC=0,960-0,998) com bom desfecho funcional, após ajuste aos restantes fatores de prognóstico.

**Conclusão:** A elevação da tensão arterial média e maior variabilidade horária da tensão arterial sistólica nas primeiras 24 horas após tromboectomia mecânica associam-se a pior desfecho funcional a 90 dias. Destaca-se assim a importância de vigilância ativa na fase aguda do tratamento do acidente vascular cerebral isquémico, nomeadamente no controlo individualizado da variabilidade tensional além dos valores absolutos tensionais.

## CO18. PORQUE NÃO CUMPRIMOS OS TEMPOS COM RIGOR? IMPORTÂNCIA DA FORMAÇÃO CONTÍNUA

Joana Martins<sup>1</sup>, Sónia Moreira<sup>2</sup>, Bruno Parra<sup>2</sup>, Pedro Matos<sup>1</sup>, Glória Cabral Campello<sup>1</sup>

1-Serviço de Medicina Intensiva do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel; 2-Serviço de Urgência do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel.

**Introdução:** Cerca de 70% dos acidentes vasculares cerebrais (AVCs) são de causa isquémica e o tratamento fibrinolítico e endovascular demonstraram ter impacto positivo no prognóstico destes doentes. O objetivo da Via Verde do AVC (VVAVC) nas suas vertentes pré, intra e inter-hospitalares é a facilitação de um tratamento de revascularização precoce sendo que o papel das Salas de Emergência neste circuito está definido no despacho nº 10319/2014, publicado em Diário da República - 2ª série, nº 153.

**Objetivos:** Caracterizar a abordagem da VVAVC no Serviço de Medicina Intensiva (Sala de Emergência) do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa (CHTS).

**Metodologia:** Estudo coorte observacional prospetivo, incluindo os doentes admitidos na Sala de Emergência após ativação da VVAVC, entre 1 de fevereiro a 30 de junho de 2021. Os dados analisados foram: demográficos, clínicos (*National Institutes of Health Stroke Scale* - NIHSS) e análise dos tempos (porta-ativação, porta-Tomografia Computorizada (porta-TC), porta-agulha e *door in-door out*). Foram excluídos os doentes não admitidos diretamente na Sala de Emergência. Os dados foram analisados usando o programa estatístico SPSS v. 25.0. O nível de significância estatística usado foi 0.05.

**Resultados:** No período de estudo foram admitidos na Sala de Emergência 204 doentes por VVAVC, correspondendo a 30% de todas as admissões na Sala de Emergência, 53,4% (n=109) eram homens, 84,8% (n=173) estavam na faixa etária dos 51 aos 90 anos e 92,6% (n=189) tiveram um mRankin prévio entre 0 e 2. A hipertensão arterial estava presente em 60,3% dos doentes e a dislipidemia em 44,1%. Na amostra 80% dos doentes tinham um tempo de evolução ≤ 4,5 horas e 20% foram *Wake-up Stroke*. Foi diagnosticado AVC isquémico em 60% (n=123) dos doentes, dos quais 26,8% (n=33) foram submetidos a trombólise endovenosa, 23,6% (n=29) a tromboectomia e 12,2% (n=15) a ambos os tratamentos de revascularização.

A mediana do tempo porta-ativação da VVAVC foi de 9 minutos (IIQ 6-15). A mediana do tempo porta-TC foi de 34 mi-

nutos (IIQ 28-44). A mediana do tempo porta-agulha foi de 58 minutos (IIQ 41-82). Dos doentes transferidos, a mediana do tempo *door in-door out* foi de 120 minutos (IIQ 101-130) nos doentes com AVC isquémico e de 178 minutos (IIQ 154-229) naqueles com AVC hemorrágico ( $p<0,05$ ).

**Conclusão:** A análise dos dados mostra o não cumprimento dos objetivos recomendados na VVAVC, nomeadamente nos tempos porta-TC, porta-agulha e *door in-door out*. Este não cumprimento pode ser em parte explicado pelas dificuldades logísticas na realização do estudo imagiológico e no esclarecimento da história clínica (estudo efetuado em período pandémico). A dificuldade no transporte inter-hospitalar justifica o atraso no tempo *door in-door out*. Encontra-se uma diferença estatisticamente significativa entre o tempo *door in-door out* dos doentes com AVC isquémico/hemorrágico explicado também pela dificuldade de comunicação telefónica com a especialidade de Neurocirurgia. Estes dados refletem uma necessidade de formação contínua da equipa, utilizando diferentes instrumentos de aprendizagem que mantenham a eficiência da equipa e ainda, a criação e protocolos de comunicação facilitadores de transferência dos doentes de uma urgência médico-cirúrgica para uma polivalente.

## CO19. LATERALIDADE DO AVC ISQUÉMICO: IMPACTO NO TEMPO PARA ADMISSÃO E TRATAMENTO AGUDO

Maria João Malaquias<sup>\*1</sup>, Beatriz Lagarteira<sup>\*2</sup>, Joana Fonte<sup>1</sup>, Joana Lopes<sup>1</sup>, Isabel Silva<sup>1,3</sup>, Ana Aires<sup>4</sup>, Pedro Castro<sup>4</sup>, Hugo Mota Doria<sup>5</sup>, Ângelo Carneiro<sup>5</sup>, Rui Magalhães<sup>2</sup>, Manuel Correia<sup>1,2</sup>, Luís Maia<sup>1,2,3</sup>

\*co-autoria em primeiro lugar.

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto; 3-i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 5-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto.

**Introdução:** Os acidentes vasculares cerebrais (AVCs) isquémicos são frequentemente acompanhados de défices neuro-cognitivos distintos dependendo do hemisfério afetado – afasia no hemisfério esquerdo e *neglect* no hemisfério direito. Esta diferença pode afetar o reconhecimento dos sintomas pelo próprio bem como a avaliação dos sinais e sintomas pelos familiares e profissionais de saúde. Para além disto, a *National Institute of Health Stroke Scale* (NIHSS) subvaloriza os défices dos AVCs direitos em detrimento dos esquerdos. Estes fatores podem contribuir para o atraso no reconhecimento dos AVCs direitos e sua decisão terapêutica, em comparação com os AVCs esquerdos. A evidência é contraditória em relação ao impacto da lateralidade nos *outcomes* dos AVCs isquémicos.

**Objetivos:** Avaliar a influência da lateralização hemisférica no tempo para a admissão hospitalar, tempo para primeiro tratamento, tipo de tratamento de fase aguda (trombólise vs tromboectomia) e *outcome* à alta hospitalar.

**Metodologia:** Utilizamos o registo do BioStroke, um estudo prospetivo dos doentes admitidos no Centro Hospitalar Universitário do Porto como ativações da Via Verde AVC entre janeiro de 2019 e março de 2020. Selecionamos doentes com AVCs isquémicos, não lacunares, da circulação anterior e classificados de acordo com o hemisfério afetado (esquerdo vs. direito). Os dados demográficos, fatores de risco vasculares, pontuação da NIHSS e *modified ranking scale* (mRS), etiologia do evento isquémico, tempo para admissão hospitalar, primeiro TC cere-

bral e primeiro tratamento foram obtidos do registo do estudo *BioStroke*. Avaliamos o efeito da lateralização hemisférica nos tempos relacionados com a avaliação aguda destes doentes, decisão de tratamento e *outcome*.

**Resultados:** Nesta coorte prospetiva de 274 doentes com enfartes cerebrais da circulação anterior, 142 (52%) afetaram o hemisfério esquerdo e 132 (48%) o direito. Não encontramos diferenças entre hemisférios em relação aos dados demográficos, fatores de risco e etiologia. Lesões esquerdas tiveram maior pontuação na NIHSS à admissão. Não encontramos diferença nos tempos entre instalação dos sintomas (*wake-up strokes* excluídos) e admissão hospitalar ( $p=0,799$ ) e entre admissão e primeira neuroimagem ( $p=0,541$ ). A lateralização hemisférica não parece influenciar a decisão de tratamento ( $p=0,183$ ), nem o tipo de tratamento ( $p=0,234$ ). No entanto, lesões direitas apresentaram um atraso significativo no tempo entre admissão e primeiro tratamento ( $p=0,006$ ), nomeadamente no subgrupo de doentes que realizaram trombectomia ( $p=0,017$ ). Diferença que não se observou em doentes submetidos a trombólise ( $p=0,226$ ). A lateralidade também não parece ter impacto na NIHSS e mRS à data de alta.

**Conclusão:** Nos doentes com AVCs isquémicos direitos existe um atraso no tempo até à trombectomia. Por outro lado, a lateralização hemisférica não parece influenciar o tempo entre a perceção dos sintomas e a admissão hospitalar, a decisão para tratar, nem o tipo de tratamento selecionado. Estes dados ganham maior relevância uma vez que a incapacidade associada ao AVC não diferiu entre AVCs dos 2 hemisférios cerebrais.

## CO20. AVALIAÇÃO DO DESEMPENHO NO TRATAMENTO DE AVC ISQUÉMICO COM OCLUSÃO DE GRANDE VASO NUMA REGIÃO METROPOLITANA: FOLLOW-UP DE 5 ANOS

Lénia Silva<sup>1</sup>, Vasco Abreu<sup>2</sup>, Hugo Mota Dória<sup>2</sup>, Ricardo Varela<sup>1</sup>, Rui Magalhães<sup>3</sup>, Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Denis Gabriel<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto.

**Introdução:** A rápida recanalização com recurso a trombectomia mecânica em doentes com AVC isquémico com oclusão de grande vaso contribui para uma significativa redução da morbimortalidade. Monitorizar o tempo que decorre desde a primeira admissão até à punção arterial é fundamental para promover melhorias contínuas de qualidade. Depararmos-nos com a inexistência do registo do tempo de saída do primeiro centro é frequente, na ausência de registos prospetivos sistemáticos.

**Objetivo:** Pretende-se avaliar de forma longitudinal os principais tempos do fluxo da Via Verde AVC desde 2015, detalhando, em particular, o tempo porta-porta (*door-in to door-in*).

**Métodos:** Análise retrospectiva de doentes consecutivamente admitidos primariamente ou transferidos de outros centros da mesma região metropolitana, candidatos a trombectomia mecânica, entre 1 de janeiro 2015 e 30 de junho 2021. Os registos eletrónicos foram revistos para extração dos principais tempos a considerar no fluxo da Via Verde AVC, desde o tempo de instalação de sintomas (ou quando o doente foi visto bem pela última vez), até à recanalização. Procedeu-se a comparação de medianas entre os anos referidos com recurso ao teste de Kruskal-Wallis.

**Resultados:** Foram incluídos 481 doentes, dos quais 316 (66%) admitidos secundariamente para tratamento endovascular. O tempo porta-porta (*door-in to door-in*) reduziu 8,2% por

ano desde 2015 até 2019, de 167 minutos (AIQ, 126-196) a 117 minutos (AIQ, 103-142), verificando-se um aumento de 17% em 2020 e uma recuperação de 13% no primeiro semestre de 2021. Concomitantemente, o tempo desde a primeira admissão até à elegibilidade para trombectomia (angio-TC) reduziu cerca de 11,5%/ano até 2019. Após uma melhoria do tempo desde a angio-TC até à admissão no centro de trombectomia em 2016 (redução 32,5% comparativamente a 2015), houve uma estabilização do mesmo até 2019 [87 minutos (AIQ, 74-109)]. Adicionalmente, observou-se uma diminuição não significativa do tempo porta-agulha [50 minutos (AIQ, 41-54) em 2015, para 40 minutos (AIQ, 26-57) em 2020] e a um aumento do tempo sintoma-porta de 67 minutos (AIQ, 42-109) para 232 minutos (AIQ, 68-440), de 2015 a 2019. A admissão e abordagem em horário normal (8h30-20h30, durante dias úteis) mostrou benefício apenas na redução do tempo punção arterial-recanalização (2015-2021), de 54 minutos (35-81) para 43 minutos (AIQ 29-70).

**Discussão:** Desde 2015, verificou-se uma importante melhoria no tempo que decorre desde a primeira abordagem hospitalar até à confirmação de elegibilidade para tratamento endovascular do doente com AVC agudo, contribuindo para uma progressiva redução do tempo porta-porta (*door-in to door-in*). Contudo, o tempo desde a elegibilidade para o tratamento até à admissão no segundo centro permaneceu inalterado desde 2016.

O agravamento tendencial dos tempos no ano 2020 poderá estar relacionado com os constrangimentos da pandemia por COVID-19.

Apesar da sensibilização crescente para o reconhecimento precoce do AVC isquémico, o tempo sintoma-porta continua elevado. Estratégias como o registo sistemático dos fatores que motivam atrasos, a utilização do mesmo transporte na viagem para o centro de trombectomia, simplificação da documentação a transferir, transferência direta na sala de angiografia e discussão regular de casos e reuniões com equipas pré-hospitalares, poderão ajudar a melhorar estes tempos.

## CO21. PREDITORES ANGIOGRÁFICOS DE TRANSFORMAÇÃO HEMORRÁGICA: À PROCURA DO TICI 4

Catarina Bernardes<sup>1</sup>, Carolina Maia<sup>2</sup>, João André Sousa<sup>1</sup>, Adriana Henriques<sup>3</sup>, Ana Isabel Rodrigues<sup>4</sup>, Ana Inês Martins<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>, César Nunes<sup>2</sup>, Ricardo Veiga<sup>2</sup>, Gustavo Santo<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Egidio Machado<sup>2</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Imagem Médica, Departamento de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Leiria; 5-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

**Introdução:** A transformação hemorrágica (TH) é uma das complicações mais temidas após o tratamento de reperfusão no AVC isquémico agudo. O reconhecimento precoce de doentes em risco de TH permitiria o estudo e o desenvolvimento de estratégias personalizadas e potencialmente modificadoras de prognóstico de que, todavia, não dispomos. Alguns sinais angiográficos têm sido descritos na literatura - de forma isolada, não sistemática e em séries pequenas - como sendo preditores de TH.

**Objetivo:** Investigar a associação entre sinais angiográficos pós-procedimentais e a incidência de transformação hemorrágica.

**Metodologia:** Análise de coorte histórica de dados clínicos e imagiológicos colhidos num centro hospitalar terciário. Incluímos doentes consecutivamente admitidos primária ou secunda-

riamente no nosso centro com AVC isquémico agudo da circulação anterior submetidos a trombectomia durante o período de 1/1/2019 a 31/12/2020. Excluímos doentes com TICl final <2b. Classificámos a transformação hemorrágica de acordo com o sistema desenvolvido pelo European Cooperative Acute Stroke Study (ECASS II) na TAC de controlo às 24 horas. Avaliámos, de forma cega para os resultados clínicos, a existência do sinal de "blush", drenagem venosa precoce e dilatações vasculares punctiformes na angiografia pós-trombectomia. Comparámos doentes com e sem transformação hemorrágica.

**Resultados:** Identificámos 402 doentes submetidos a trombectomia com TICl final 2b/3. Idade mediana 77 anos (IQR=13); 52,9% do sexo feminino. 118 doentes (29,4%) apresentaram transformação hemorrágica (HI1, HI2, PH1 e PH2). O sinal de "blush" (23,2% vs 4,8%,  $p<0,001$ ), a drenagem venosa precoce (14,3% vs 2,4%,  $p=0,001$ ) e as dilatações vasculares punctiformes (35,7% vs 16,1%,  $p<0,001$ ) foram achados angiográficos associados a transformação hemorrágica pós-trombectomia. Uma pontuação (0-3) constituído por essas 3 variáveis apresenta uma área debaixo da curva de 0,69 (0,59-0,80,  $p<0,001$ ) para o diagnóstico de PH1 ou PH2. A existência de um destes três sinais angiográficos tem uma sensibilidade de 52,5% e uma especificidade de 84,0% na previsão de transformação hemorrágica do tipo PH1 ou PH2.

**Conclusão:** O sinal de "blush", a drenagem venosa precoce e as dilatações vasculares punctiformes são sinais observáveis na angiografia pós-trombectomia que podem ajudar a identificar doentes em risco de TH, definindo assim uma nova graduação para o angiograma final: TICl 4.

## CO22. RESULTADOS FUNCIONAIS DA TROMBECTOMIA NO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: DIFERENÇAS ENTRE TRANSPORTE PRIMÁRIO E SECUNDÁRIO PARA CENTRO DE TROMBECTOMIA

Sérgio Ferreira Cristina<sup>1</sup>, Alberto Fior<sup>2</sup>, Ana Paiva Nunes<sup>2</sup>

1-Unidade Funcional de Medicina Interna, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Unidade Cerebro-Vascular, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

**Introdução:** A terapêutica endovascular (TEV) nos doentes com AVC isquémico por oclusão de grande vaso leva a melhores resultados que a realização exclusiva de fibrinólise, devendo ser oferecida aos doentes elegíveis nas primeiras 24h de sintomatologia. No entanto, a TEV apenas está disponível em alguns centros pelo que frequentemente os doentes são abordados primariamente noutros hospitais e posteriormente transferidos para realização da TEV.

**Objetivos:** Neste estudo pretendeu-se avaliar se os doentes admitidos diretamente num centro com de TEV apresentariam melhores resultados funcionais que os doentes abordados primariamente noutros hospitais e posteriormente transferidos para realização de TEV.

**Metodologia:** Realizámos uma análise retrospectiva a todos os doentes com AVC isquémico que realizaram TEV num centro de trombectomia entre 01/01/2018 e 31/12/2020. Os doentes foram divididos em dois grupos em função de terem sido admitidos primariamente no centro ou transferidos de outro hospital e foram colhidos dados demográficos e clínicos, incluindo o NIHSS às 24h e a escala de Rankin modificada (mRS) aos 3 meses. Os resultados foram comparados com recurso ao teste de  $\chi^2$  ou U de Mann-Whitney conforme apropriado.

**Resultados:** Foram admitidos 1154 doentes para TEV neste centro, tendo 407 sido admitidos diretamente através do

serviço de urgência e 747 transferidos de outros hospitais. Os doentes admitidos primariamente tinham uma idade média ligeiramente superior (75,0 vs 73,4 anos;  $p\text{-value}=0,038$ ), mas apresentavam género, estado funcional prévio, fatores de risco para AVC e NIHSS à admissão e pré-TEV semelhantes aos dos doentes transferidos de outros hospitais. O tempo médio desde o início dos sintomas até à primeira admissão hospitalar foi superior nos doentes admitidos primariamente (253,6 vs 216,8 minutos;  $p\text{-value}=0,002$ ) mas o tempo médio desde os sintomas até à TEV foi significativamente inferior (266,9 vs 395,6 minutos;  $p\text{-value}<0,001$ ). Quando comparado o tipo de tratamentos efetuados (trombólise endovenosa e TEV; apenas TEV ou colocação de stent em fase hiperaguda), não houve diferenças entre os dois grupos ( $p\text{-value}=0,265$ ). No entanto, o NIHSS médio às 24h foi inferior nos doentes admitidos primariamente no centro de TEV (10,7 vs 12,5;  $p\text{-value}<0,001$ ) e identificaram-se diferenças na distribuição dos doentes pelo mRS aos 3 meses (**Tabela 1**;  $p\text{-value}=0,035$ ), com uma tendência para uma maior proporção de doentes em categorias inferiores nos doentes admitidos primariamente. Não houve diferença na mortalidade aos 3 meses.

**Tabela 1.** Distribuição de categorias da escala de Rankin modificada em doentes submetidos a TEV por AVC isquémico

mRS aos 3 meses	Admissão Primária em Centro de TEV		Transferência de outros hospitais		P-value
	N	%	N	%	
0	79	20,3	93	13,3	0,035
1	44	11,3	84	12,0	
2	38	9,7	67	9,6	
3	41	10,5	91	13,0	
4	74	19,0	142	20,3	
5	32	8,2	54	7,7	
6	82	21,0	169	24,1	

**Conclusão:** Apesar das características clínicas semelhantes à admissão, os doentes admitidos primariamente em centro de TEV apresentaram uma recuperação neurológica mais precoce e um resultado funcional aos 3 meses melhor. Um dos fatores que poderá explicar esta diferença é o tempo significativamente menor até trombectomia dos doentes admitidos primariamente. Esta observação, juntamente com um tempo até admissão hospitalar superior nos doentes admitidos primariamente, levanta a hipótese de que, nos doentes com indicação para tratamento endovascular, o tempo até TEV poderá ser mais importante que o tempo até ao primeiro contacto médico (e, consequentemente, até fibrinólise). São necessários mais estudos com enfoque na organização de cuidados na fase aguda do AVC para que possamos otimizar os fluxos pré-hospitalares e intra-hospitalares com vista ao maior benefício clínico destes doentes.

## CO23. A EXPERIÊNCIA DE 5 ANOS DE TELE-ARTICULAÇÃO REGIONAL EM REDE NA ABORDAGEM DO AVC ISQUÉMICO AGUDO

Carolina Fernandes<sup>1</sup>, João Sousa<sup>1</sup>, Inês Videira<sup>1</sup>, Francisco Barros<sup>1</sup>, Ana Isabel Rodrigues<sup>2</sup>, Pedro Faustino<sup>1</sup>, Emanuel Martins<sup>1</sup>, Diogo Damas<sup>1</sup>, Carolina Teles<sup>1</sup>, Telma Alves<sup>1</sup>, Carolina Martins<sup>1</sup>, Elisa Veigas<sup>3</sup>, Filipa Costa Sousa<sup>3</sup>, Laura Baptista<sup>4</sup>, Inês Pinheiro<sup>4</sup>, Ana Patrícia Gomes<sup>5</sup>, Fábria Cruz<sup>6</sup>, Jéssica Fidalgo<sup>7</sup>, Carla Nunes<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, Bruno Rodrigues<sup>1</sup>, Luciano Almendra<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, César Nunes<sup>1</sup>, Ricardo Veiga<sup>1</sup>, Dulcília Sá<sup>4</sup>, Emanuel Araújo<sup>2</sup>, Eugénia André<sup>6</sup>, Fátima Paiva<sup>5</sup>, João Correia<sup>7</sup>, Abílio Gonçalves<sup>8</sup>, Ana Gomes<sup>3</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Egídio Machado<sup>1</sup>, Gustavo Santo<sup>1,9</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro Hospitalar de Leiria; 3-Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 4-Centro

Hospitalar do Baixo Vouga; 5-Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira; 6-Unidade Local de Saúde de Castelo Branco; 7-Unidade Local de Saúde da Guarda; 8-Hospital Distrital da Figueira da Foz; 9-Administração Regional de Saúde do Centro.

**Introdução:** Os modelos organizacionais regionais para abordagem do AVC agudo com recurso à telemedicina têm vindo a ser recomendados, mas existe uma evidência limitada relativamente ao seu impacto nas medidas de desempenho e resultados funcionais.

**Objetivos:** Caracterizar o funcionamento das teleconsultas na Via Verde do AVC inter-hospitalar da região Centro de Portugal Continental e avaliar a evolução das principais métricas de desempenho e resultados funcionais dos doentes transferidos para tratamento endovascular.

**Métodos:** Estudo de coorte histórico multicêntrico envolvendo todos os oito hospitais da Rede da Via Verde do AVC da região Centro no período compreendido entre 01/01/2016 a 31/12/2020. Foram obtidos dados clínicos e imagiológicos de todos os doentes submetidos a teleconsultas neste período. Dos transferidos para tratamento endovascular foram registadas medidas de atuação, em particular o tempo, medido em minutos, entre a admissão no hospital contactante e no contactado e entre o ingresso naquele e o momento da recanalização. O estado funcional foi avaliado através da escala *modified Rankin scale* aos 3 meses. A análise estatística identificou possíveis confundidores em análise univariável com posterior ajuste nas métricas de interesse. Assumiu-se significância estatística para  $p < 0,05$ . O estudo foi aprovado pela Comissão Nacional de Proteção de Dados (autorização n.º 8046/2016).

**Resultados:** Foram avaliados 4142 doentes em teleconsulta, com idade média de 73,1 anos, sendo 50,2% mulheres. Destes, 982 (23,7%) foram transferidos para eventual realização de tratamento intra-arterial. Ao longo deste período, observou-se um aumento no número absoluto de telecontactos (32,3%/ano) e de doentes transferidos (21,3%/ano). Não se observou variação significativa entre o tempo decorrido desde a admissão no hospital primário até à entrada no hospital terciário ( $\beta = -2,142$ ;  $p = 0,646$ ) ao contrário do tempo quantificado entre a entrada no hospital contactante e a recanalização ( $\beta = -9,503$ ;  $p = 0,046$ ). Ao longo dos cinco anos, identificou-se uma variação favorável do estado funcional aos 3 meses dos doentes transferidos para trombectomia (OR 0,80 [IC 95% 0,74-0,87],  $p < 0,01$ ).

**Conclusão:** O número de teleconsultas e de transferências inter-hospitalares aumentou no decurso do período em análise e observou-se, globalmente, uma melhoria do resultado funcional dos doentes transferidos de um hospital primário para serem submetidos a tratamento endovascular. A análise detalhada das diferentes métricas de desempenho permite identificar os pontos de estrangulamento a requerer medidas de ajustamento.

## CO24. TICAGRELOR COMO ALTERNATIVA AO CLOPIDOGREL NO TRATAMENTO DE ANEURISMAS CEREBRAIS NÃO ROTOS COM DIVERSORES DE FLUXO.

Pedro Bem<sup>1</sup>, Luís Cruz<sup>2</sup>, Sofia Almeida Xavier<sup>3</sup>, Isabel Fragata<sup>4</sup>, João Reis<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa.

**Introdução:** A dupla antiagregação com ácido acetilsalicílico (AAS) e com um bloqueador do receptor P2Y12 é várias

vezes utilizada na prevenção de complicações trombóticas após colocação de dispositivos diversores de fluxo no tratamento de aneurismas cerebrais. Contudo, a resistência ao clopidogrel é frequente e pode levar a complicações. O ticagrelor é uma alternativa, que não requer teste da inibição plaquetária, todavia, ainda há necessidade de estudos adicionais sobre a sua segurança e eficácia.

**Objetivos:** O objetivo deste estudo é comparar as complicações e o *outcome* clínico dos doentes sob clopidogrel vs. ticagrelor após colocação de diversores de fluxo em aneurismas cerebrais não rotos.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de janeiro 2010 a dezembro 2019 que incluiu doentes consecutivos com aneurismas cerebrais não rotos tratados com diversores de fluxo. Não foi realizado teste de resistência ao clopidogrel. As complicações precoces e tardias, a ocorrência de AVC isquémico em fase aguda e aos 90 dias, a escala de Rankin (mRS) modificada aos 24 meses e a taxa de exclusão dos aneurismas foram revistas a partir dos registos médicos. Foram usados testes não paramétricos para comparar os grupos.

**Resultados:** De um total de 162 dos doentes tratados com diversores de fluxo, 116 (71,6%) estavam duplamente antiagregados com clopidogrel e AAS, e 46 (28,4%) com ticagrelor e AAS. Não houve diferença estatisticamente significativa entre os grupos de clopidogrel e ticagrelor relativamente às complicações relacionadas com o procedimento (22,2% vs 21,7%,  $p = 0,926$ ) e complicações tardias (6,0% vs 4,3%,  $p = 0,504$ ). A ocorrência de eventos isquémicos aos 90 dias foi semelhante entre os dois grupos (15,5% vs 15,2%,  $p = 0,962$ ).

Aos 24 meses, o *outcome* clínico foi idêntico (mRS 0-2) nos doentes sob clopidogrel e ticagrelor (91,4% vs 89,2%,  $p = 0,741$  para  $n = 130$ ), tal como a taxa de exclusão de aneurismas (77,6% vs 89,5%,  $p = 0,350$ ).

**Conclusão:** Este estudo está em linha com a literature e corrobora a ideia que é uma alternativa segura e eficaz ao clopidogrel nos doentes com aneurismas cerebrais não rotos tratados com diversores de fluxo.

## CO25. VALOR PROGNÓSTICO DO SINAL ANGIOGRÁFICO DE “MENISCO” NA OCLUSÃO DE GRANDE VASO DA CIRCULAÇÃO ANTERIOR

André Miranda<sup>1</sup>, Ramy Abdelnaby<sup>2</sup>, André Araújo<sup>1</sup>, Marta Rodrigues<sup>1</sup>, Sérgio Castro<sup>1</sup>, José Mário Roriz<sup>3</sup>, Carmélia Rodrigues<sup>4</sup>, Pedro Barros<sup>5</sup>, Martin Wiesmann<sup>6</sup>, Jörg B. Schulz<sup>7</sup>, Omid Nikoubashman<sup>6</sup>, Arno Reich<sup>2</sup>, Manuel Ribeiro<sup>1</sup>, João Pinho<sup>2</sup>

1-Serviço de Imagiologia, Unidade de Neurorradiologia de Intervenção Cerebrovascular, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 2-Department of Neurology, University Hospital RWTH Aachen University, Aachen, Germany; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 4-Serviço de Medicina, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal; 5-Unidade de Acidente Vascular Cerebral, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 6-Department of Diagnostic and Interventional Neuroradiology, University Hospital, RWTH Aachen University, Germany; 7-JARA-BRAIN Institute Molecular Neuroscience and Neuroimaging, Forschungszentrum Jülich GmbH and RWTH Aachen University, Germany.

**Introdução:** Vários fatores influenciam o resultado do tratamento endovascular em casos de AVC isquémico por oclusão de grande vaso. Estudos recentes implicam o aspecto angiográfico do local de oclusão, nomeadamente o sinal de menisco,

como potencial fator predictor do sucesso angiográfico do tratamento endovascular e do desfecho funcional.

**Objetivos:** Determinar o valor prognóstico do sinal angiográfico de menisco no sucesso angiográfico e no desfecho funcional de doentes com oclusão de grande vaso da circulação anterior submetidos a trombectomia mecânica.

**Métodos:** Análise multicêntrica retrospectiva de registos prospectivos de doentes com AVC isquémico submetidos a trombectomia mecânica num período de três anos. Foram incluídos adultos com oclusão aguda do topo da artéria carótida interna e artéria cerebral média (segmentos M1 e M2). A configuração angiográfica do local de oclusão foi avaliada previamente a manipulação endovascular por dois observadores independentes sem acesso ao resultado de recanalização e desfecho funcional após 3 meses. A presença do sinal de menisco foi determinada pelo aspecto côncavo da coluna de contraste, com opacificação bilateral das paredes do vaso, no local da oclusão. A amostra populacional foi dicotomizada em menisco (+) e menisco (-). As características demográficas foram comparadas entre grupos utilizando o teste Chi-quadrado e Man-Whitney U. O valor preditivo do sinal menisco foi determinado utilizando regressão logística univariável e multivariável, ajustada para fatores que influenciam o sucesso terapêutico e desfecho funcional

**Resultados:** A amostra populacional incluiu 903 doentes, com mediana de idade de 78 anos, 59,8% dos quais do sexo masculino, com NIHSS mediano à admissão de 14, 39,5% submetidos a trombólise endovenosa. O sinal de menisco foi detectado em 170 doentes (18,8%), com uma concordância inter-observador substancial ( $\kappa = 0,76$ ). O grupo menisco (+) apresentou maior frequência do sexo feminino, NIHSS à admissão mais elevado, maior frequência de trombólise endovenosa e de etiologia cardioembólica. A taxa de recanalização, número de passagens, efeito de primeira passagem, duração de procedimento, hemorragia intracraniana sintomática, mortalidade intra-hospitalar e desfecho funcional a 3 meses foram semelhantes entre o grupo de doentes meniscos (+) e (-). Na análise multivariável, não foram detectadas associações entre o sinal menisco e recanalização total (*odds ratio* [OR] = 1,08, [95%CI] = 0,76-1,55), efeito primeira passagem (OR = 0,96, 95%CI = 0,48-1,92) ou desfecho funcional a 3 meses (OR = 1,40, 95%CI = 0,88-2,24).

**Conclusão:** O sinal angiográfico de menisco em doentes submetidos a trombectomia mecânica não é predictor do sucesso angiográfico da trombectomia nem do desfecho funcional após 3 meses.

## CO26. NÍVEL DE D-DÍMEROS COMO PREDITOR DE PROGNÓSTICO FUNCIONAL APÓS TROMBECTOMIA MECÂNICA NO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO

Andrea Cabral<sup>1</sup>, André Araújo<sup>2</sup>, André Miranda<sup>2</sup>, Valéria Battistella<sup>1,3</sup>, Henrique Costa<sup>1,3</sup>, Ludovina Paredes<sup>3,4</sup>, Miguel Veloso<sup>1,3</sup>, Marta Rodrigues<sup>2</sup>, Sérgio Castro<sup>2</sup>, Tiago Gregório<sup>3,4</sup>, Pedro Barros<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Unidade de Neuroradiologia de Intervenção, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.

**Introdução:** Os d-dímeros constituem produtos de degradação da fibrina, gerados aquando da sua dissolução mediada pela plasmina. Tanto a trombose intravascular como a fibrinólise cursam com a elevação do nível de d-dímeros. Trata-se de um biomarcador estável, com uma semi-vida longa, de medição

rápida e pouco dispendiosa. No AVC isquémico, níveis mais elevados de d-dímeros estão mais frequentemente associados a etiologia cardioembólica, bem como a enfartes de maior volume e de maior gravidade clínica. Um estudo retrospectivo apontou a elevação do nível de d-dímeros como fator de risco para a reoclusão precoce após trombectomia mecânica. Uma meta-análise de 2021 sugeriu que níveis elevados de d-dímeros pre dizem maior dependência funcional a curto prazo. Até à data, apenas um estudo avaliou o valor prognóstico do doseamento de d-dímeros em doentes submetidos a trombectomia mecânica. No entanto, neste foram apenas incluídos doentes com AVC isquémico associado a neoplasia.

**Objetivo:** Avaliação da relação entre o nível de d-dímeros nas primeiras 24 horas após a admissão hospitalar e o prognóstico funcional a curto prazo em doentes com AVC isquémico submetidos a trombectomia mecânica.

**Metodologia:** Revisão retrospectiva de todos os doentes com AVC isquémico submetidos a trombectomia mecânica no nosso Centro Hospitalar entre maio de 2020 e abril de 2021. Foram excluídos os doentes tratados com trombólise endovenosa. Foram registadas as características demográficas, clínicas e neurorradiológicas. Foi registado o valor de d-dímeros no sangue, colhido nas primeiras 24 horas após a admissão hospitalar. Os doentes foram categorizados em quartis conforme o valor de d-dímeros. O *outcome* funcional aos 90 dias foi avaliado através da escala modificada de Rankin e dicotomizado em favorável (mRs 0 a 2) e desfavorável (mRs 3 a 5). Para analisar o valor prognóstico dos d-dímeros, computámos os *odds ratios* para *outcome* desfavorável, utilizando como referência os doentes com valores de d-dímeros no primeiro quartil. Os *odds ratios* obtidos foram ajustados para as variáveis confundidoras.

**Resultados:** Foram incluídos 109 doentes com idade média de 79 anos, 46 (42,2%) do sexo masculino, e 67 (61,5%) com *outcome* funcional desfavorável. Os doentes com valores de d-dímeros mais elevados obtiveram um pior *outcome* funcional a curto prazo (OR=4,037, IC 95% 1,295-12,585,  $p=0,016$  para o Quartil 3 em relação ao Quartil 1; OR=5,950, IC 95% 1,797-19,699,  $p=0,004$  para o Quartil 4 em relação ao Quartil 1). Após o ajuste para a idade e para o sexo, os resultados mantiveram-se estatisticamente significativos para o Quartil 4 (OR=4,163, IC 95% 1,168-14,831,  $p=0,028$ ).

**Conclusão:** Os nossos resultados sugerem que, em doentes com AVC isquémico submetidos a trombectomia mecânica, níveis mais elevados de d-dímeros associam-se a um maior risco de *outcome* funcional desfavorável. Este achado coaduna-se com os dados existentes na literatura e propõe que o potencial papel do doseamento de d-dímeros enquanto predictor de prognóstico funcional após o AVC isquémico seja também aplicável a doentes tratados com trombectomia mecânica. A este estudo preliminar apontamos como principal limitação a reduzida dimensão amostral.

## CO27. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL E TROMBECTOMIA NA PANDEMIA COVID-19

Carolina Gonçalves<sup>1</sup>, Alice Avanzo<sup>1</sup>, Miguel Miranda<sup>2</sup>, Gabriel Branco<sup>3</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,4</sup>, Sofia Calado<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais; 3-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 4-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa (Nova Medical School), Lisboa.

**Introdução:** A Urgência Metropolitana de Lisboa (UML) permite assegurar tratamento endovascular (TEV) por trombectomia mecânica a doentes de diversos distritos. Com a declaração

da pandemia COVID-19 pela Organização Mundial de Saúde (OMS) a 11/03/2020, foram introduzidas contingências nos serviços de saúde, possivelmente condicionando o acesso à via verde do AVC e à trombectomia.

**Objetivos:** Avaliar repercussões da pandemia COVID-19 num polo da UML do AVC.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo com inclusão dos doentes admitidos para TEV do AVC isquémico agudo, num polo de UML, entre outubro de 2018 e março de 2020 (grupo “pré-pandemia”, PP) e entre abril de 2020 e setembro de 2021 (grupo “durante a pandemia”, DP). Foi realizada uma análise descritiva das características clínicas (idade, apresentação clínica pelo *Oxfordshire Community Stroke Project* (OCSP), tratamento de fase aguda realizado, presença de transformação hemorrágica sintomática, morte intra-hospitalar e teste PCR nasofaríngeo positivo para SARS-Cov-2). Nos doentes submetidos a TEV, foi ainda calculado o tempo clínica-recanalização nos dois grupos e o resultado angiográfico expresso através da classificação TICl (*Thrombolysis in Cerebral Infarction*). Foram utilizados testes de independência (*t-student* e *qui quadrado*) para explorar associações significativas entre grupos e *outcomes* clínicos.

**Resultados:** Foram incluídos 165 doentes: 76 pré-pandemia (PP) e 89 durante a pandemia (DP), 45% e 42% do género masculino nos grupos PP e DP respetivamente. Foram registadas idades médias de 70,7 e 73,0 anos, não tendo sido verificada diferença estatisticamente significativa entre ambos os grupos pelo teste *t-student* ( $p=0,270$ ). No grupo DP, apenas 3,4% ( $n=3$ ) dos doentes apresentava teste PCR SARS-CoV-2 positivo. Clinicamente, nos dois grupos, 73,7% e 74,2% apresentaram quadros compatíveis com TACI, 18,4% e 24,7% com PACI, 9,2% e 1,1% POCl e 1,3% e 0% LACI. Dos doentes admitidos, 43,4% (PP) e 38,2% (DP) foram submetidos a trombólise. Foram submetidos a TEV 78,9% ( $n=60$ ) dos doentes do grupo PP e 76,4% ( $n=68$ ) do DP, tendo sido obtida uma recanalização considerada eficaz (TICI 3 ou 2b) em 93 doentes (48/80.0% no grupo PP e 45/66.2% no DP). Nos doentes submetidos a TEV, foi estimado o tempo clínica-recanalização médio de 457,67 (DP 259,40) e 532,98 (DP 285,17) minutos, sem diferença estatisticamente significativa entre os dois grupos pelo teste *t-student* ( $p=0,124$ ). Dos 165 doentes admitidos, 8 (13,3%) e 8 (11,8%) apresentaram transformação hemorrágica sintomática nos grupos PP e DP respetivamente. No total, faleceram 10 doentes no nosso polo UML, 5 (6,6%) pré pandemia e 6 (6,7%) durante a pandemia. Destes, 3 não foram submetidos a TEV, 4 apresentaram recanalização TICl 0 e 7 apresentaram transformação hemorrágica sintomática. Não foi obtida relação estatisticamente significativa pelo teste de independência *qui-quadrado* para as relações entre as variáveis “grupo (PP ou DP)”, “transformação hemorrágica sintomática” ( $p=0,739$ ) e “óbito” ( $p=0,154$ ).

**Conclusão:** Neste estudo retrospectivo, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas nos *outcomes* clínicos dos doentes admitidos por AVC isquémico agudo previamente e durante a pandemia COVID-19 no nosso polo UML. O número de doentes com infeção SARS-Cov2 referenciados para trombectomia foi residual, ao contrário do esperado pelo estado de hipercoagulabilidade/trombose arterial associado à infeção por SARS-Cov2.

## CO28. SAFETY AND OUTCOME OF ACUTE REVASCLARIZATION TREATMENTS IN PATIENTS WITH ACUTE ISCHEMIC STROKE AND COVID-19: AN INTERNATIONAL RETROSPECTIVE OBSERVATIONAL STUDY

João Pedro Marto<sup>1,\*</sup>, Davide Strambo<sup>2,\*</sup>, Thanh N Nguyen<sup>3</sup>,

Roman Herzig<sup>4</sup>, Anna Czlonkowska<sup>5</sup>, Jelle Demeestere<sup>6</sup>, Ossama Yassin Mansour<sup>7</sup>, João Sargento-Freitas<sup>8</sup>, Ana Paiva-Nunes<sup>9</sup>, Cristina Tiu<sup>10</sup>, Alexander Salerno<sup>2</sup>, Susanne Wegener<sup>11</sup>, Philipp Baumgartner<sup>11</sup>, Carlo Cereda<sup>12</sup>, Giovanni Bianco<sup>12</sup>, Morin Beyeler<sup>13</sup>, Marcel Arnold<sup>13</sup>, Emmanuel Carrera<sup>14</sup>, Valerian Altersberger<sup>15</sup>, Leo Bonati<sup>15</sup>, Henrik Gensicke<sup>15</sup>, Manuel Bolognese<sup>16</sup>, Nils Peters<sup>17</sup>, Stephan Wetzel<sup>17</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, João Nuno Ramos<sup>18</sup>, Rita Machado<sup>8</sup>, Carolina Maia<sup>8</sup>, Egídio Machado<sup>19</sup>, Patrícia Ferreira<sup>9</sup>, Teresa Pinho-e-Melo<sup>20</sup>, Mariana Carvalho-Dias<sup>20</sup>, André Paula<sup>20</sup>, Manuel-Alberto Correia<sup>21</sup>, Pedro Castro<sup>22</sup>, Elsa Azevedo<sup>22</sup>, Luís Albuquerque<sup>23</sup>, José Nuno-Alves<sup>24</sup>, Joana Ferreira-Pinto<sup>24</sup>, Torcato Meira<sup>25</sup>, Liliana Pereira<sup>26</sup>, Miguel Rodrigues<sup>26</sup>, André Araújo<sup>27</sup>, Marta Rodrigues<sup>27</sup>, Mariana Rocha<sup>28</sup>, Ângelo Pereira-Fonseca<sup>29</sup>, Luís Ribeiro<sup>29</sup>, Ricardo Varela<sup>30</sup>, Manuel Cappellari<sup>31</sup>, Cecilia Zivelonghi<sup>31</sup>, Giulia Sajeja<sup>31</sup>, Andrea Zini<sup>32</sup>, Gentile Mauro<sup>32</sup>, Forlivesi Stefano<sup>32</sup>, Ludovica Migliaccio<sup>32</sup>, Maria Sessa<sup>33</sup>, Alessandro Pezzini<sup>34</sup>, Davide Sangalli<sup>35</sup>, Marialuisa Zedde<sup>36</sup>, Rosario Pascarella<sup>37</sup>, Carlo Ferrarese<sup>38</sup>, Simone Beretta<sup>38</sup>, Ghil Schwarz<sup>39</sup>, Giovanni Frisullo<sup>40</sup>, Pierre Seners<sup>41</sup>, Candice Sabben<sup>41</sup>, Simon Escalard<sup>42</sup>, Michel Piotin<sup>42</sup>, Benjamin Maier<sup>42</sup>, Guillaume Charbonnier<sup>43</sup>, Fabrice Vuillier<sup>43</sup>, Loic Legris<sup>44</sup>, Pauline Cuisenier<sup>44</sup>, Francesca R Vodret<sup>44</sup>, Gauthier Marnat<sup>45</sup>, Jean-Sebastien Liegey<sup>45</sup>, Igor Sibon<sup>45</sup>, Fabian Flottmann<sup>46</sup>, Gabriel Broocks<sup>46</sup>, Nils-Ole Gloyer<sup>46</sup>, Ferdinand Bohmann<sup>47</sup>, Jan Hendrik Schaefer<sup>47</sup>, Christian H Nolte<sup>48</sup>, Heinrich Audebert<sup>48</sup>, Eberhard Siebert<sup>49</sup>, Marek Sykora<sup>50</sup>, Wilfried Lang<sup>50</sup>, Julia Ferrari<sup>50</sup>, Lukas Mayer-Suess<sup>51</sup>, Michael Knoflach<sup>51</sup>, Elke-Ruth Gizewski<sup>52</sup>, Jeffrey Stolp<sup>53</sup>, Lotte Stolze<sup>53</sup>, Ido van-den-Wijngaert<sup>54</sup>, Joke de Meris<sup>54</sup>, Robin Lemmens<sup>54</sup>, Sylvie De-Raedt<sup>55</sup>, Fenne Vandervorst<sup>55</sup>, Matthieu Pierre-Rutgers<sup>56</sup>, Antoine Guilmo<sup>56</sup>, Anne Dusart<sup>57</sup>, Flavio Bellante<sup>57</sup>, Patricia Calleja-Castaño<sup>58</sup>, Fernando Ostos<sup>58</sup>, Guillermo Gonzalez-Ortega<sup>58</sup>, Paloma Martín-Jiménez<sup>58</sup>, Sebastian García-Madrona<sup>59</sup>, Antonio Cruz-Culebras<sup>59</sup>, Rocio Vera<sup>59</sup>, Maria-Consuelo Matute<sup>59</sup>, Blanca Fuentes<sup>60</sup>, María Alonso-de-Leciñana<sup>60</sup>, Ricardo Rigual<sup>60</sup>, Exuperio Diez-Tejedor<sup>60</sup>, Soledad Pérez-Sánchez<sup>61</sup>, Joan Montaner<sup>61</sup>, Fernando Díaz-Otero<sup>62</sup>, Natalia Perez-de-la-Ossa<sup>63</sup>, Belén Flores-Pina<sup>63</sup>, Lucia Muñoz-Narbona<sup>63</sup>, Angel Chamorro<sup>64</sup>, Alejandro Rodríguez-Vázquez<sup>64</sup>, Arturo Renú<sup>64</sup>, Oscar Ayo-Martin<sup>65</sup>, Francisco Hernandez-Fernandez<sup>65</sup>, Tomas Segura<sup>65</sup>, Herbert Tejada-Meza<sup>66</sup>, Thant Hlaing<sup>67</sup>, Isaiah See<sup>68</sup>, Robert Simister<sup>68</sup>, David J Werring<sup>69</sup>, Espen Saxhaug Kristoffersen<sup>70</sup>, Annika Nordanstig<sup>71</sup>, Katarina Jood<sup>71</sup>, Alexandros Rentzos<sup>72</sup>, Libor Šimonek<sup>73</sup>, Dagmar Krajčková<sup>73</sup>, Antonín Krajina<sup>73</sup>, Robert Mikulík<sup>74</sup>, Martina Cviková<sup>74</sup>, Jan Vinklár<sup>74</sup>, David Školoudík<sup>75</sup>, Martin Roubec<sup>75</sup>, Rostislav Hrubý<sup>76</sup>, Svatopluk Ostry<sup>76</sup>, Ondrej Skoda<sup>77</sup>, Marek Pernicka<sup>77</sup>, Lubomír Jurák<sup>78</sup>, Zuzana Eichlová<sup>78</sup>, Martin Jíra<sup>78</sup>, Martin Kovář<sup>79</sup>, Michal Panský<sup>79</sup>, Pavel Mendl<sup>79</sup>, Hana Paloušková<sup>80</sup>, Aleš Tomek<sup>81</sup>, Petr Jansky<sup>81</sup>, Anna Olšerová<sup>81</sup>, Martin Šrámek<sup>82</sup>, Roman Havlíček<sup>82</sup>, Petr Malý<sup>82</sup>, Lukáš Trkal<sup>82</sup>, Jan Fiksa<sup>83</sup>, Matej Slovák<sup>83</sup>, Michal Karlinski<sup>85</sup>, Paweł Nowak<sup>85</sup>, Halina Sienkiewicz-Jarosz<sup>84</sup>, Anna Bochynska<sup>84</sup>, Paweł Wrona<sup>85</sup>, Tomasz Homa<sup>85</sup>, Katarzyna Sawczynska<sup>85</sup>, Agnieszka Slowik<sup>85</sup>, Ewa Włodarczyk<sup>85</sup>, Marcin Wiacek<sup>86</sup>, Izabella Tomaszewska-Lampart<sup>86</sup>, Bartosz Sieczkowski<sup>86</sup>, Halina Bartosik-Psujek<sup>86</sup>, Marta Bilik<sup>87</sup>, Anna Bandzawicz<sup>87</sup>, Małgorzata Dorobek<sup>88</sup>, Justyna Zielinska-Turek<sup>88</sup>, Marta Nowakowska-Kotas<sup>89</sup>, Krystian Obara<sup>89</sup>, Paweł Urbanowski<sup>89</sup>, Sławomir Budrewicz<sup>89</sup>, Maciej Guzinski<sup>90</sup>, Milena Switonska<sup>91</sup>, Iwona Rutkowska<sup>82</sup>, Paulina Sobieszak- Skura<sup>92</sup>, Beata Łabuz-Rozak<sup>93</sup>, Aleksander Debiec<sup>94</sup>, Jacek Staszewski<sup>94</sup>, Adam Stepień<sup>94</sup>, Jacek Zwiernik<sup>95</sup>, Grzegorz Wasilewski<sup>96</sup>, Elena Oana-Terecoasa<sup>10</sup>, Razvan-Alexandru Radu<sup>10</sup>, Anca Negri<sup>10</sup>, Bogdan Dorob<sup>97</sup>, Cristina Panea<sup>98</sup>, Atilla Özcan-Özdemir<sup>99</sup>, Mostafa Mahmoud<sup>100</sup>, Hussam El-Samahy<sup>100</sup>, Hazem Abdelkhalik<sup>101</sup>, Jasem Al-Hashel<sup>102</sup>, Athari Salmeen<sup>103</sup>, Ismail Ibrahim<sup>104</sup>, Abdoreza Ghoreishi<sup>105</sup>, Sergiu Sabetay<sup>106</sup>, Hana Gross<sup>3</sup>, Piers Klein<sup>3</sup>, Mohamad Abdalkader<sup>3</sup>, Pascal Jabbour<sup>107</sup>, Kareem El Naamani<sup>107</sup>, Stavropoula Tjounakaris<sup>107</sup>, Rawad Abbas<sup>107</sup>, Ghada-A Mohamed<sup>108,125</sup>, Alex Chebl<sup>108</sup>, Jiangyong Min<sup>109</sup>, Majesta Hovingh<sup>109</sup>, Jenney-P Tsai<sup>109</sup>, Muhib-A Khan<sup>109</sup>, Krishna

Nalleballe<sup>110</sup>, Sanjeeva Onteddu<sup>110</sup>, Hesham-E Masoud<sup>111</sup>, Mina Michael<sup>111</sup>, Navreet Kaur<sup>111</sup>, Laith Maali<sup>112</sup>, Michael Abraham<sup>112</sup>, Priyank Khandelwal<sup>113</sup>, Ivo Bach<sup>113</sup>, Melody Ong<sup>113</sup>, Denis Babic<sup>113</sup>, Ayaz-M. Khawaja<sup>114</sup>, Maryam Hakemi<sup>114</sup>, Kumar Rajamani<sup>114</sup>, Vanessa Cano-Nigenda<sup>115</sup>, Antonio Arauz<sup>115</sup>, Pablo Amaya<sup>116</sup>, Natalia Llanos<sup>117</sup>, Akemi Arango<sup>117</sup>, Miguel Vences<sup>118</sup>, José-Domingo Barrientos<sup>119</sup>, Rayllene Caetano<sup>120</sup>, Rodrigo Targa<sup>120</sup>, Sergio Scollo<sup>121</sup>, Patrick Yalung<sup>122</sup>, Shashank Nagendra<sup>123</sup>, Abhijit Gaikwad<sup>123</sup>, Kwon-Duk Seo<sup>124</sup>, Raul Nogueira<sup>125</sup>, George Ntaios<sup>126</sup>, Patrik Michel<sup>2</sup>

\*contributed equally

1-Department of Neurology, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisbon, Portugal; 2-Stroke Center, Neurology Service, Department of Neurological Sciences, Lausanne University Hospital, Lausanne, Switzerland; 3-Department of Neurology, Radiology, Boston Medical Center, Boston University School of Medicine, Boston, MA, USA; 4-Department of Neurology, Comprehensive Stroke Center, Charles University Faculty of Medicine and University Hospital, Hradec Králové, Czech Republic; 5-2nd Department of Neurology, Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; 6-Neurology Department, Leuven University Hospital, Leuven, Belgium; 7-Alexandria University Hospitals and Affiliated Stroke Network, Alexandria, Egypt; 8-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 9-Stroke Unit, Hospital de São José, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisbon, Portugal; 10-Department of Neurology, University Emergency Hospital Bucharest, University of Medicine and Pharmacy "Carol Davila", Bucharest, Romania; 11-Department of Neurology, University Hospital of Zurich, Zurich, Switzerland; 12-Neurology Clinic, Stroke Center, Neurocenter of Southern Switzerland, Ente Ospedaliero Cantonale, Lugano, Switzerland; 13-Stroke Center, Department of Neurology, Inselspital, Bern University Hospital and University of Berne, Switzerland; 14-Stroke Center, Geneva University Hospital, Geneva, Switzerland; 15-Stroke Center, University Hospital Basel and University of Basel, Switzerland; 16-Stroke Center, Kantonsspital Lucerne, Switzerland; 17-Stroke Center, Hirslanden Hospital, Zurich, Switzerland; 18-Department of Neuroradiology, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisbon, Portugal; 19-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 20-Stroke Unit, Department of Neurology, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal; 21-Department of Neuroradiology, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal; 22-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal; 23-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal; 24-Department of Neurology, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 25-Department of Neuroradiology, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 26-Department of Neurology, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 27-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 28-Department of Neurology, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal; 29-Department of Neurology, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 30-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 31-Stroke Unit, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata, Verona, Italy; 32-IRCCS, Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Department of Neurology and Stroke Center, Maggiore Hospital, Bologna, Italy; 33-Department of Neurology, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo, Italy; 34-Department of Clinical and Experimental Sciences, Neurology Clinic, University of Brescia, Brescia, Italy; 35-Department of Neurology and Stroke Unit, Azienda Socio Sanitaria Territoriale, Lecco, Italy; 36-Neurology Unit, Stroke Unit, Azienda Unità Sanitaria-IRCCS di Reggio Emilia, Reggio Emilia, Italy; 37-Neuroradiology Unit, Azienda Unità Sanitaria-IRCCS di Reggio Emilia, Reggio Emilia, Italy; 38-Department of Neurology, San Gerardo Hospital, University of Milano Bicocca, Monza, Italy; 39-Stroke Unit, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy; 40-Department of Neurology, Policlinico

Universitario Agostino Gemelli, Rome, Italy; 41-Department of Neurology, Hôpital Fondation A. de Rothschild, Paris, France; 42-Department of Interventional Neuroradiology, Hôpital Fondation A. de Rothschild, Paris, France; 43-Department of Interventional Neuroradiology, Centre Hospitalier Régional Universitaire, Hôpital Jean Minjot, Besançon, France; 44-Neurology, Stroke Unit, Centre Hospitalier Universitaire, Grenoble Alpes, France; 45-Department of Interventional and Diagnostic Neuroradiology, Bordeaux University Hospital, Bordeaux, France; 46-Department of Diagnostic and Interventional Neuroradiology, University Medical Center-Hamburg-Eppendorf, Germany; 47-Department of Neurology, University Hospital/Goethe University Frankfurt, Frankfurt, Germany; 48-Department of Neurology and Center for Stroke Research, Berlin Institute of Health, Charité-Universitätsmedizin Berlin, Germany; 49-Department of Neuroradiology, Charité-Universitätsmedizin Berlin, Germany; 50-Department of Neurology, St. John's Hospital, Vienna, Austria; 51-Department of Neurology, Medical University of Innsbruck, Innsbruck, Austria; 52-Department of Neuroradiology, Medical University of Innsbruck, Innsbruck, Austria; 53-Department of Neurology, Amesterdam University Medical Center, Amsterdam, Netherlands; 54-Department of Neurology, Haaglanden Medical Center, Hague and Department of Radiology, Leiden University Medical Center, Leiden, Netherlands; 55-Department of Neurology, Universitair Ziekenhuis Brussel, Center for Neurosciences, Vrije Universiteit Brussel, Brussels, Belgium; 56-Department of Neurology, Stroke Unit, Europe Hospitals, Brussels, Belgium; 57-Department of Neurology, Centre Hospitalier Universitaire de Charleroi, Charleroi, Belgium; 58-Department of Neurology and Stroke Center, Hospital Universitario 12 de Octubre. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12), Madrid, Spain; 59-Department of Neurology, Ramón y Cajal University Hospital, Madrid, Spain; 60-Department of Neurology and Stroke Center, La Paz University Hospital, Institute for Health Research-IdiPAZ, Madrid, Spain; 61-Department of Neurology, Hospital Universitario Virgen Macarena, Seville, Spain; 62-Stroke Center, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spain; 63-Stroke Unit, Germans Trias Hospital, Barcelona, Spain; 64-Department of Neurology, Comprehensive Stroke Center, Hospital Clinic from Barcelona, Barcelona, Spain; 65-Department of Neurology, Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete; 66-Interventional Neuroradiology Unit, Department of Radiology, Hospital Universitario Miguel Servet, Spain; 67-Stroke and Geriatric Medicine, Aintree University Hospital, United Kingdom; 68-Comprehensive Stroke Service, University College London Hospitals NHS Foundation Trust and Stroke Research Center, University College London, United Kingdom; 69-University College London, Queen Square Institute of Neurology, London, United Kingdom; 70-Department of Neurology, Akershus University Hospital, Lørenskog and Department of General Practice, University of Oslo, Norway; 71-Department of Clinical Neuroscience, Institute of Neuroscience and Physiology, Sahlgrenska Academy at University of Gothenburg and Department of Neurology, Sahlgrenska University Hospital, Region Västra Götaland, Gothenburg, Sweden; 72-Department of Radiology, Institute of Clinical Sciences, Sahlgrenska Academy at the University of Gothenburg and Department of Interventional and Diagnostic Neuroradiology, Sahlgrenska University Hospital, Region Västra Götaland, Gothenburg, Sweden; 73-Department of Radiology, Comprehensive Stroke Center, Charles University Faculty of Medicine and University Hospital, Hradec Králové, Czech Republic; 74-1st department of neurology, St. Anne's University Hospital, Brno, Czech republic; 75-Department of Neurology, University Hospital Ostrava, Ostrava, Czech Republic; 76-Department of Neurology, České Budejovice Hospital, České Budejovice, Czech Republic; 77-Department of Neurology, Jihlava Hospital, Jihlava, Czech Republic; 78-Neurocenter, Regional Hospital Liberec, Liberec, Czech Republic; 79-Cerebrovascular Center, Na Homolce Hospital, Prague, Czech Republic; 80-Department of Neurology, Karviná Miners Hospital Inc., Karviná, Czech Republic; 81-Cerebrovascular Center, University Hospital in Motol, Prague, Czech Republic; 82-Cerebrovascular Center, Central

Military Hospital, Prague, Czech Republic; 83-Cerebrovascular Center, General University Hospital, Prague, Czech republic; 84-1st Department of Neurology, Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; 85-Department of Neurology, University Hospital, Jagiellonian University, Cracow, Poland; 86-Department of Neurology, Institute of Medical Sciences, Medical College of Rzeszow University; 87-Department of Neurology and Stroke, St. John Paul II Western Hospital, Grodzisk Mazowiecki, Poland; 88-Department of Neurology, Central Clinical Hospital of the Ministry of the Interior and Administration, Warsaw, Poland; 89-Department of Neurology, Wroclaw Medical University, Wroclaw, Poland; 90-Department of Radiology, Wroclaw Medical University, Wroclaw, Poland; 91-Department of Neurosurgery and Neurology, Nicolaus Copernicus University in Torun Ludwik Rydygier Collegium Medicum, Bydgoszcz, Poland; 92-Stroke Intervention Center, Department of Neurosurgery and Neurology, Jan Biziel University Hospital, Bydgoszcz, Poland; 93-Department of Neurology, Institute of Medical Sciences, University of Opole, Poland; 94-Clinic of Neurology, Military Institute of Medicine, Warsaw, Poland; 95-Department of Neurology, University of Warmia and Mazury, Olsztyn, Poland; 96-Department of Radiology, Provincial Specialist Hospital, Olsztyn, Poland; 97-Department of Radiology, University Emergency Hospital Bucharest, Bucharest, Romania; 98-Elias University Emergency Hospital, Bucharest, Romania; 99-Department of Neurology, Eskisehir Osmangazi University, Eskisehir, Turkey; 100-Ain Shams University Affiliated Saudi German Hospital, Egypt; 101-Neuropsychiatry Department, Tanta university, Egypt; 102-Department of Neurology, Ibn Sina Hospital, Kuwait and Department of Medicine, Faculty of Medicine, Health Sciences Centre, Kuwait University, Kuwait; 103-Department of Neurology, Jaber Al-Ahmad Hospital, Kuwait; 104-Department of Neurology, Ibn Sina Hospital, Kuwait; 105-Department of Neurology, School of Medicine, Zanjan University of Medical Sciences, Zanjan, Iran; 106-Stroke Unit, Neurology Department, Hillel Yaffe Medical Center, Hadera, Israel; 107-Department of Neurosurgery, Thomas Jefferson University Hospital, PA, USA; 108-Department of Neurology, Henry Ford Hospital, Detroit, MI, USA; 109-Comprehensive Stroke Center and Department of Neurosciences, Spectrum Health and Michigan State University, MI, USA; 110-Department of Neurology, University of Arkansas for Medical Sciences, Little Rock, AR, USA; 111-Department of Neurology, Upstate University Hospital, NY, USA; 112-Department of Neurology, University of Kansas Medical Center, KS, USA; 113-Endovascular Neurological Surgery & Neurology, Rutgers, The State University of New Jersey, Newark, NJ, USA; 114-Department of Neurology, Wayne State University, Detroit Medical Center, Detroit, MI, USA; 115-Stroke Clinic, Instituto Nacional de Neurologia y Neurocirugia Manuel Velasco Suarez, Mexico City, Mexico; 116-Department of Neurology, Fundación Valle del Lili, Cali, Columbia; 117-Centro de Investigaciones Clínicas, Fundación Valle del Lili, Cali, Columbia; 118-Department of Neurology, Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Lima, Péru; 119-Hospital General San Juan de Dios, Guatemala, Guatemala; 120-Department of Neurology, Hospital Nossa Senhora da Conceição Hospital, Porto Alegre, Brazil; 121-Ramos Mejia Hospital, Stroke Unit, Buenos Aires, Argentina; 122-St. Luke's Medical Center, Global City, Philippines; 123-Department of Neurology, Grant Medical College and Sir JJ Hospital, Mumbai, India; 124-Department of Neurology, National Health Insurance Service Ilsan Hospital, Goyang, Korea; 125-Departments of Radiology, Neurology and Neurosurgery, Grady Memorial Hospital, Atlanta, GA, USA; 126-Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, School of Health Sciences, University of Thessaly, Larissa, Greece.

**Introduction:** COVID-19 related inflammation, endothelial dysfunction and coagulopathy may increase bleeding risk and lower efficacy of acute revascularization treatments in patients with ischemic stroke (IS) and COVID-19.

**Aim:** To evaluate the safety and outcomes of acute revascularization therapies in patients with IS and COVID-19 in a large

cohort study.

**Methods:** Retrospective, multicenter international cohort study of consecutive IS patients receiving intravenous thrombolysis (IVT) and/or endovascular treatment (EVT) between March 2020 and June 2021, tested positively for SARS-CoV-2 infection before or within 7 days of the stroke, or negatively within 7 days after treatment. With a doubly-robust model combining inverse probability weighting by propensity score and multivariate regression we studied the association of COVID-19 with symptomatic intracranial hemorrhage, 24-hour and 3-month mortality, and shift of 3-month modified Rankin Scale (mRS). Subgroup analyses were performed according to treatment groups (IVT and EVT). Study protocol was registered in ClinicalTrials.gov (NCT04895462).

**Results:** Among 15128 treated patients from 105 contributing centers, 853 (5.6%) were diagnosed with COVID-19. 5848 (38.7%) patients received IVT only, and 9280 (61.3%) EVT (+/- IVT). Patients with COVID-19 had a higher rate of symptomatic hemorrhagic transformation [doubly-robust odds-ratio (dr-OR) 1.58; 95% CI 1.18–2.12], symptomatic subarachnoid hemorrhage (dr-OR 1.82; 95% CI 1.33–2.49), any symptomatic intracranial hemorrhage (dr-OR 1.60; 95% CI 1.32–1.94), 24-hour mortality (dr-OR 2.45; 95% CI 2.04–2.93), 3-month mortality (dr-OR 1.87; 95% CI 1.44–2.44) and a worse 3-month mRS (dr-OR for unfavorable mRS shift 1.49; 95% CI 1.22–1.82). Results for treatment subgroups were similar, except that symptomatic subarachnoid hemorrhage and 24-hour mortality were not increased in COVID-19 patients receiving isolated IVT.

**Conclusion:** Ischemic stroke patients with COVID-19 showed higher rates of bleeding complications and worse clinical outcomes after acute revascularization treatments than contemporaneous non-COVID-19 treated patients. Although our results confirm the overall worse prognosis of these patients, COVID-19 diagnosis should not preclude acute revascularization treatments for patients with IS.

## CO29. ESTRATIFICAÇÃO DE PRIORIDADE PARA INTERNAMENTO DE REABILITAÇÃO EM DOENTES PÓS-AVC: PROVA DE CONCEITO COM O MODELO MAUGERI

Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>, Margarida Freitas<sup>2</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>, Jorge Jacinto<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Serviço de Reabilitação de Adultos, Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Cascais.

**Introdução:** Apesar dos avanços nos tratamentos de revascularização, o acidente vascular cerebral (AVC) continua a ser a primeira causa de morte e de incapacidade em Portugal. A neuroreabilitação é um processo centrado no doente, com a finalidade de melhorar a funcionalidade e alcançar a maior autonomia possível. Revela-se desafiante determinar que doentes poderão beneficiar mais de neuroreabilitação intensiva em contexto de internamento. O modelo Maugeri é um instrumento de apoio à decisão clínica para doentes com AVC referenciados para internamento de reabilitação, sendo preditivo do outcome funcional motor, com base em parâmetros clínicos à admissão. Este modelo calcula a probabilidade de um doente com AVC atingir uma Medida de Independência Funcional (MIF) motora superior a 61 pontos (bom prognóstico) à data de alta.

**Objetivos:** Pretende-se aplicar este modelo numa amostra consecutiva de doentes internados durante 3 anos num Centro de Reabilitação em Portugal e comparar os resultados calculados com os resultados reais atingidos.

**Metodologia:** Foram recolhidos retrospectivamente dados de doentes internados com o diagnóstico de AVC num serviço de internamento de adultos de um Centro de Reabilitação entre 01/01/2017 e 31/12/2019. A evolução clínica foi avaliada através da MIF, caracterizando a componente motora e cognitiva à admissão e alta. Os critérios de inclusão para aplicação do modelo Maugeri consistiram em: diagnóstico de AVC (isquémico ou hemorrágico), tempo entre diagnóstico e admissão em internamento inferior a 90 dias, MIF total  $\leq$  80 e MIF motora  $\leq$  60 à admissão. Através deste modelo era calculada, para cada doente, uma probabilidade de atingir uma MIF motora superior a 61 pontos. Os parâmetros utilizados no modelo incluíam idade, sexo, tempo desde o evento vascular até à admissão em internamento de neuroreabilitação (dias), MIF motora e MIF cognitiva à admissão. Foram calculadas correlações de Pearson e grau de concordância com teste Kappa (SPSS® Statistics v27).

**Resultados:** De uma amostra total de 159 doentes internados (primeiro internamento) para neuroreabilitação pós-AVC, 57 reuniram critérios para a aplicação do modelo Maugeri. Apresentaram um resultado médio de 62,6% de probabilidade (mínimo: 0,6%; máximo: 98%) de atingimento de MIF motora superior a 61 após neuroreabilitação. Como esperado, os resultados preditivos obtidos pelo modelo Maugeri tiveram uma correlação forte com os resultados reais de MIF motora obtidos à data de alta ( $r=-0,78$ ;  $p<0,001$ ). Foi determinado o grau de concordância entre os resultados reais de MIF motora à data de alta com a probabilidade prevista pelo modelo Maugeri, usando diferentes *cut-offs* de probabilidade calculados por este método. Identificou-se uma concordância substancial entre os resultados reais de MIF motora e a probabilidade superior a 70% do doente atingir MIF motora superior a 61 à data de alta ( $kappa = 0,679$ ,  $p<0,001$ ). Destacam-se elevados valores de sensibilidade (83%) e especificidade (85%).

**Conclusão:** O modelo Maugeri correlaciona-se com os resultados reais à data de alta na nossa amostra, parecendo ser um bom instrumento para estratificação de prioridade para internamento em Centro de Reabilitação em doentes pós-AVC. Contudo, serão necessários mais estudos prospetivos e validação para a população portuguesa.

## CO30. RADIOFREQUÊNCIA PULSADA E TÉRMICA ECOGUIADA NO OMBRO HEMIPLÉGICO DOLOROSO: FOLLOW-UP 12 MESES

Inês Mendes-Andrade<sup>1</sup>, José Luís Carvalho<sup>2</sup>, Eugénio Gonçalves<sup>3</sup>, Rodrigo Correia<sup>4</sup>, Luís Oliveira<sup>4</sup>, Miguel Correia<sup>4</sup>, André Borges<sup>4</sup>, Tiago Lopes<sup>2</sup>

1-Interna de Formação Específica de Medicina Física e de Reabilitação, Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Lisboa; 2-Assistente hospitalar de Medicina Física e de Reabilitação, Centro de Reabilitação do Norte, Porto; 3-Interno de Formação Específica de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto; 4-Interno de Formação Específica de Medicina Física e de Reabilitação, Centro de Reabilitação do Norte, Porto.

**Introdução:** Após um ano do acidente vascular cerebral (AVC), a prevalência de doentes com ombro hemiplégico doloroso é superior a 30%, a maioria com dor moderada a severa.<sup>1</sup> Apesar da sua etiopatogenia ser diversa, cerca de 70 % das fibras sensoriais da articulação do ombro são da responsabilidade do nervo supraescapular.<sup>2</sup> Desta forma, neurólise térmica por radiofrequência pulsada na ausência de movimentos ativos proximais e a radiofrequência pulsada para neuromodulação da

dor<sup>2,3</sup> podem ser alternativas promissoras no tratamento de dor.

**Objetivos:** O principal objetivo relaciona-se com a avaliação da eficácia e segurança no tratamento da dor com procedimento minimamente invasivo como a radiofrequência no ombro hemiplégico.

**Metodologia:** Pacientes com ombro doloroso do hemiplégico superior a 5 na escala visual numérica de dor (EVN) e com evento de AVC superior a um ano foram submetidos a radiofrequência térmica ou pulsada num Centro de Reabilitação. A redução da analgesia oral, EVN e *Disability Assessment Scale* (DAS) foram utilizadas como resultados num *follow-up* de 12 meses.

**Resultados:** Este estudo incluiu 4 pacientes com mediana de idade de 67 anos. Algumas das causas identificadas para omalgia foram rotura do tendão supraespinhoso e infraespinhoso, capsulite adesiva, síndrome ombro-mão e hipertonia espástica. Em termos tipo e modo de intervenção terapêutica, 75% dos doentes foram submetidos a radiofrequência pulsada para neuromodulação da dor e os restantes com radiofrequência contínua para neurólise do nervo. Em termos de alvo terapêutico, 75% dos doentes foram intervencionados no nervo supraescapular e apenas um doente intervencionado no nervo peitoral lateral. Durante 9 meses após o procedimento, verificada uma diminuição na EVN estatisticamente significativa. Antes da radiofrequência, a média de valor de EVN era 9 com desvio padrão (DP) de 1; após 3 meses era de 3 (DP 1),  $p<0,01$ ; após 6 meses era de 3 (DP 1),  $p<0,05$ ; após 9 meses era de 3 (DP 1),  $p<0,05$ . Após os 12 meses, os resultados obtidos não foram estatisticamente significativos. Para comparação entre grupos foi realizado teste T para amostras emparelhadas. A escala de DAS para dor apresentou resultado estatisticamente significativo,  $p<0,05$  pelo teste de Wilcoxon. Em todos os doentes houve redução da analgesia oral, redução da dor superior a 70% em 75% dos doentes e redução superior a 50% em 25%. Sem registo de complicações do procedimento imediatas ou a longo-prazo.

**Conclusão:** A radiofrequência pulsada e térmica dependendo do contexto clínico oferecem uma alternativa inovadora e segura para o tratamento da dor do ombro doloroso do hemiplégico, com excelentes resultados. Contudo, ensaios clínicos randomizados são necessários para clarificar indicação terapêutica.

## Referências

- Lindgren I, et al. Shoulder pain after stroke: a prospective population-based study. *Stroke* 2007;38:343-8.
- Yang C, Xu H, et al. The management of hemiplegic shoulder pain in stroke subjects undergoing pulsed radiofrequency treatment of the suprascapular and axillary nerves: a pilot study. *Ann Palliat Med*. 2020 Sep;9(5):3357-3365.
- Picelli A, et al. A retrospective case series of ultrasound-guided suprascapular nerve pulsed radiofrequency treatment for hemiplegic shoulder pain in patients with chronic stroke. *J Pain Res*. 2018 Jun 15;11:1115-1120.

## CO31. IMPACTO CLÍNICO E FUNCIONAL DO INTERNAMENTO DE REABILITAÇÃO E DA SUA PRECOCIDADE EM DOENTES COM AVC

Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>, Margarida Freitas<sup>2</sup>, Miguel Grunho<sup>1</sup>, Jorge Jacinto<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Serviço de Reabilitação de Adultos, Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Cascais.

**Introdução:** A primeira causa de morte e de incapacidade em Portugal é o Acidente Vascular Cerebral (AVC). A neuroreabilitação é um processo centrado no doente, com a finalidade

de melhorar a funcionalidade e alcançar o maior nível possível de autonomia e funcionalidade. A neuroreabilitação é um processo multidisciplinar que envolve Fisioterapeutas, Fisioterapeutas, Terapeutas Ocupacionais e Terapeutas da Fala. A neuroreabilitação intensiva em contexto de internamento permite a integração de todos estes recursos humanos, bem como dos recursos tecnológicos necessários para garantir uma evolução clínica e funcional favorável, e prevenir complicações associadas à patologia neurológica de base.

**Metodologia:** Procedeu-se à recolha retrospectiva de dados clínicos de doentes com o diagnóstico de AVC, internados num serviço de internamento de adultos de um Centro de Reabilitação, entre 01/01/2017 e 31/12/2019. Foi feita a caracterização clínica e demográfica dos mesmos, bem como a descrição da evolução funcional, aplicando a Medida de Independência Funcional (MIF), nas suas componentes motora e cognitiva. Foram ainda avaliadas comorbilidades e tempos de internamento. A análise estatística incluiu o cálculo de frequências absolutas, aplicação de correlações de Pearson e teste de Kruskal-Wallis (SPSS® Statistics 27).

**Resultados:** Trata-se de uma amostra de 159 doentes (63% homens), com idade média de 61 anos. Do total de doentes, 70% apresentavam AVC isquémico e 30% hemorrágico. Em relação a comorbilidades, 69% dos doentes tinham hipertensão arterial, 27% diabetes *mellitus*, 13% fibrilhação auricular, 7% doença coronária e 0,6% doença pulmonar obstrutiva crónica. Relativamente aos défices motores, 64,8% dos doentes apresentavam hemiparésia direita (cerca de um quarto destes com plegia), 30,8% hemiparésia esquerda (plegia em 10%) e 4,4% tetraparésia. Adicionalmente, 27,7% tinham afasia e 15,1% heminatenção. O tempo médio entre o evento vascular e o internamento em Centro de Reabilitação foi de 81,3 dias. O tempo médio de internamento no Centro de Reabilitação foi de 62 dias. No momento de admissão, os doentes apresentaram uma mediana de MIF total de 74 pontos, MIF motora de 49 pontos e MIF cognitiva de 26 pontos. Verificou-se uma evolução funcional favorável significativa e à data de alta os valores de mediana foram respetivamente 94 pontos para MIF total, 67 pontos para MIF motora e 29 pontos para MIF cognitiva. Para o total da amostra, a MIF total, motora e cognitiva à data de alta foi significativamente superior quando comparada com os valores à admissão ( $p < 0,001$ ), independentemente da presença ou do tipo de comorbilidades. Não houve diferença estatisticamente significativa quanto MIF total à data de alta entre os doentes internados nos primeiros 60 dias e os internados nos primeiros 90 dias após o AVC. A partir dos 90 dias, o prognóstico funcional diminuiu ( $p < 0,001$ ).

**Conclusão:** O programa de neuroreabilitação intensiva em internamento teve efeito terapêutico, com evolução clínica favorável, independentemente da presença ou tipo de comorbilidades. Parece haver um maior benefício na referência para internamento nos primeiros 90 dias após o AVC. Contudo, verificou-se que, tendo em conta o total da amostra, independentemente do momento da referência, houve ganhos funcionais motores e cognitivos na maioria dos doentes.

### CO32. ACHADOS DA VIDEOFLUOROSCOPIA DA DEGLUTIÇÃO EM DOENTES COM AVC SUBAGUDO E CRÓNICO

Edgar Amorim, Gabi Almeida, Marta Oliveira  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação | Hospital de Braga.

**Introdução:** Estima-se que a disfagia ocorra em aproximadamente 50% dos eventos cerebrais agudos. A disfagia pós-AVC aumenta em cerca de três vezes o risco de pneumonia

e está associada a um incremento do tempo de internamento hospitalar, institucionalização e mortalidade a curto prazo. Apesar de a maioria dos casos recuperar espontaneamente nas primeiras semanas, 11%-50% mantêm algum grau de disfagia após 6 meses, sobretudo se acometimento do tronco cerebral. A disfagia persistente é considerada um preditor independente de mau prognóstico e institucionalização. A videofluoroscopia da deglutição (VFD) constitui o método *gold-standard* para avaliação objetiva da biomecânica da deglutição.

**Objetivos:** O presente estudo pretende caracterizar os principais achados da VFD em pacientes com AVC subagudo e crónico.

**Metodologia:** Foi realizada uma análise retrospectiva das VFD realizadas durante o período compreendido entre Janeiro de 2017 e Dezembro de 2020 a pacientes com o diagnóstico de AVC com suspeita de disfagia. Foram excluídos os doentes com patologia neurológica ou funcional concomitante considerada como potencial causa de disfagia.

**Resultados:** Foram incluídos um total de 35 doentes, com média de idades de 60,8 anos, sendo o evento isquémico o tipo mais frequente ( $n=27$ ; 77,1%). As localizações a nível cortico-subcortical ( $n=11$ ; 31%) e tronco cerebral ( $n=10$ ; 28,6%) foram as mais observadas e o lado esquerdo ( $n=18$ ; 51,4%) o mais acometido. Objetivaram-se alterações da deglutição em todos os exames analisados e o atraso do reflexo da deglutição foi a alteração mais comum nesta amostra ( $n=30$ ; 85,7%). A estase de resíduo alimentar foi mais frequente a nível valecular, apresentando-se em 82,9% ( $n=29$ ) dos pacientes. No total, 71,4% ( $n=25$ ) aspiraram com pelo menos uma das consistências utilizadas, sendo que mais de metade o fez de forma silenciosa ( $n=14$ ; 40%). Salienta-se que em 24% ( $n=6$ ) dos pacientes que aspiravam foi possível limitar parcial ou completamente o grau de aspiração com manobras protetoras durante a deglutição.

**Conclusão:** O presente trabalho demonstra a importância do seguimento longitudinal adequado de pacientes pós-AVC com disfagia visando um diagnóstico fidedigno e otimização da estratégia terapêutica.

### CO33. POST-STROKE PAIN: A CROSS-SECTIONAL STUDY

Nuno Caria Ramalhão, Sara Afonso, Sofia Malheiro, Raquel Araujo, Diogo Costa, Ana Ribeiro, Ana Zão  
Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introduction:** Stroke is one of the leading causes of mortality and morbidity worldwide. Among the many possible complications that occur after a stroke, we highlight post-stroke pain (PSP).

Individuals with pain present functional disability and reduced quality of life.

The prevalence of pain after stroke varies in the literature, ranging from 11 to 66%. In fact, it is described that in the first months after the first event, 33% of patients present pain classified as severe.

PSP is often misquoted as a synonym for central post-stroke pain (CPSP). However, CPSP is a specific neuropathic pain and it is now clear that patients with stroke may suffer from a range of other pain types.

Our aim is to evaluate the prevalence of PSP and its characteristics.

**Methods:** In this cross-sectional pilot study we included patients who were admitted to the Stroke Unit of the Centro Hospitalar Universitário do Porto between 1st July and 31st December 2021

Inclusion criteria were: age > 18 years, 1st ischemic or hemorrhagic stroke. Exclusion criteria included: patients with severe language or speech deficits or cognitive deficits that prevented

the interview.

The electronic medical records of each patient was consulted and a telephone interview was conducted, after patient' consent.

The presence of musculoskeletal pathology and any pain-inducing condition will also be included through the electronic medical record.

The Brief Pain Inventory - Portuguese Version was used in this interview, namely the first 8 questions concerning severity and therapeutic strategies used and their effectiveness. A specific Questionnaire for neuropathic pain screening - DN4 – was also used, where the first 7 questions will be asked in order to characterise a possible neuropathic pain. Additionally, the Ibadan Stroke-Specific Pain Scale was used, namely the first 3 domains, which refer to the location and functional impact of pain.

**Results:** Twenty-five patients were randomly selected from a total of 102. The average age of the patients is 64 years, 52% male and 48% female. 80% of the strokes were ischaemic, with the most common location being in the territory of the right middle cerebral artery (20%).

A total of 14 (56%) stated that they had developed pain after stroke. Of these patients, 13 (93%) reported having such pain during the previous week in relation to the date on which the telephone questionnaire was carried out and of these, 7 (49%) reported pain at that time. In the patients who developed pain, 43% presented some characteristic of neuropathic pain.

In the group of patients who reported pain after stroke (14), 71% reported some degree of limitation in bathing, 64% reported some limitation in walking and 36% reported some limitation in eating. In the group of patients who did not report pain, 28%, 28% and 37% presented limitation in bathing, walking and eating, respectively.

**Conclusion:** Pain is a common complication after stroke and may lead to significant functional disability.

## CO34. ALTERAÇÕES VESICO-ESFINCTERIANAS E INTESTINAIS APÓS AVC: POTENCIAIS FATORES ASSOCIADOS

Rafaela Evangelista<sup>1</sup>, Vera Ermida<sup>1</sup>, Bruno Lopes<sup>1</sup>, David Coutinho<sup>1</sup>, Elisa Moreira<sup>1</sup>, Andreia Silva<sup>1</sup>, Jorge Caldas<sup>1</sup>, Ana Gomes<sup>2</sup>, Ilídia Carmezim<sup>2</sup>, Lénea Porto<sup>2</sup>, Alina Osuna<sup>2</sup>, Viviana Barreira<sup>3</sup>  
1-Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Viseu; 2-Medicina Interna, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Viseu; 3-Medicina Geral e Familiar, USF Horizonte, Porto.

**Introdução:** A avaliação dos sistemas urinário e intestinal é frequentemente negligenciada no conjunto de problemas apresentados pelo doente com AVC. A incidência de alterações vesico-esfincterianas (VE) e intestinais é variável na literatura, não existindo relação clara entre a localização da lesão e o tipo de disfunção. Estas disfunções têm um impacto significativo no dia-a-dia dos doentes, nos seus cuidadores e nos sistemas de saúde, sendo fundamental a sua análise.

**Objetivos:** Este estudo pretende (1) descrever o tipo e prevalência de alterações VE e intestinais antes e após AVC e (2) investigar possíveis fatores sociodemográficos e clínicos associados.

**Metodologia:** Estudo transversal, com inclusão de doentes admitidos numa UAVC de janeiro a março de 2021 com diagnóstico de AVC. Foi realizado um questionário telefónico para aferir alterações VE e intestinais antes e após AVC. Quando o doente se encontrava incapaz de participar diretamente, a informação foi fornecida pelo cuidador principal, se familiarizado com os hábitos do participante. Os dados sociodemográficos e clínicos foram obtidos por consulta do processo clínico. Foram utilizados os critérios de obstipação Roma IV e  $\alpha=0,05$  (SPSS).

**Resultados:** De 157 doentes admitidos na UAVC, 113

foram incluídos. Os doentes foram contactados em média  $3.47 \pm 0,57$  meses após AVC, com a maioria dos questionários respondida pelos próprios (61,1%). Os AVCs foram predominantemente isquémicos (86,7%) e, após evento, a alteração VE mais frequente foi a incontinência urinária (23,9%), enquanto a alteração intestinal mais frequente foi a obstipação (29,2%). Existiu um aumento estatisticamente significativo de alterações VE (7,1%,  $n=103$  vs. 31%,  $n=113$ ) e obstipação (6,2%,  $n=103$  vs. 29,2%,  $n=113$ ) após AVC ( $p<0,001$ ). Observaram-se alterações *de novo*: VE em 25 doentes (22,1%) e obstipação em 22 (19,5%). O NIHSS à admissão foi superior nos doentes com alterações VE ( $5,86 \pm 5,134$  vs.  $16,44 \pm 4,435$ ,  $p=0,001$ ) e obstipação ( $7,40 \pm 6,445$  vs.  $11,82 \pm 6,267$ ,  $p=0,005$ ) *de novo*. O mRankin à data de alta foi superior nos doentes com alterações VE (Mdn=1,AIQ=3 vs. Mdn=5,AIQ=1,  $p=0,001$ ) e obstipação (Mdn=2,AIQ=4 vs. Mdn=4,AIQ=4,  $p=0,002$ ) *de novo*. Doentes com lesões cerebrovasculares mais extensas (TACI) ( $p=0,001$ ) e de etiologia cardioembólica ( $p=0,003$ ) demonstraram risco superior de surgimento de alteração VE. Doentes com alterações VE de novo apresentam mortalidade superior, 6 meses após AVC ( $p=0,001$ ). Não foram encontradas associações estatisticamente significativas entre os restantes fatores demográficos e clínicos analisados e as disfunções apresentadas pelos doentes.

**Conclusão:** No presente estudo e tal como descrito por outros autores, maior gravidade do AVC (NIHSS) encontra-se associada ao surgimento de alterações VE ou intestinais. A associação entre alterações VE *de novo* e obstipação *de novo* com valores mais elevados da escala mRankin salienta a associação entre estas disfunções e maior dependência aquando da alta hospitalar. Ainda, doentes com alterações VE *de novo* demonstraram pior prognóstico. Esta investigação pretende contribuir para estudos futuros sobre a influência das características do AVC na ocorrência de alterações urinárias ou intestinais. Conclui-se que é necessária a sensibilização dos profissionais de saúde para melhor caracterização destas disfunções, a fim de uma abordagem mais eficiente, com melhoria da qualidade de vida e prevenção de potenciais complicações neste subgrupo de doentes.

## CO35. 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>, Teresa Pinho e Melo<sup>1,3,4</sup>, José Ferro<sup>1,3,4</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>1,3,4</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:** Os enfartes da circulação posterior correspondem a cerca de 20% de todos os AVC isquémicos. 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 demográficos, clínicos e imagiológicos que podem ter impacto no prognóstico funcional aos 3 meses de doentes com AVC da circulação posterior.

**Metodologia:** Foi realizado um estudo de coorte retrospectivo com recolha prospetiva do impacto funcional. Foram recolhidos dados de 294 doentes internados por AVC da circulação posterior na Unidade de AVC do Centro Hospitalar Lisboa Norte entre 2017 e 2020 e incluídos na coorte PRECISE Stroke. Foram recolhidos dados demográficos, fatores de risco, sinais e sintomas presentes à admissão, pontuação inicial na escala

NIHSS, realização de tratamento de fase aguda, pc-ASPECTS em TC-CE ou RM-CE de reavaliação durante internamento e impacto funcional aos 3 meses segundo a *modified Rankin Scale* (mRS; 0-2: favorável vs 3-6: desfavorável). Após exclusão de doentes com história prévia de AVC, sem evidência imagiológica de lesão isquémica, com lesão concomitante em território da circulação anterior, sem reavaliação imagiológica durante internamento e sem *follow-up* foram incluídos na análise 156 doentes (*outcome* favorável: 110 vs *outcome* desfavorável: 46). A comparação de grupos foi realizada através de testes não-paramétricos e a análise de preditores foi realizada através de modelos de regressão logística.

**Resultados:** Na análise univariada verificaram-se os seguintes *odds ratios* significativos: idade (OR 1,09,  $p < 0,01$ ), fibrilhação auricular (OR 5,58,  $p < 0,01$ ), insuficiência cardíaca (OR 16,35,  $p = 0,01$ ), pontuação inicial na NIHSS (OR 1,16,  $p < 0,01$ ), alteração do estado de consciência (OR 2,39,  $p = 0,04$ ), alterações dos campos visuais (OR 5,76,  $p < 0,01$ ), parésia (OR 3,07,  $p = 0,01$ ), vertigem (OR 0,26,  $p = 0,04$ ), diplopia (OR 0,24,  $p = 0,02$ ), desequilíbrio (OR 0,22,  $p < 0,01$ ), ataxia da marcha (OR 0,23,  $p = 0,02$ ), tratamento endovascular (OR 7,04,  $p < 0,01$ ), pc-ASPECTS ( $\leq 7$  vs  $> 7$ ) (OR 5,81,  $p < 0,01$ ). No modelo multivariado com 5 preditores os *odds ratios* ajustados foram os seguintes: idade (OR 1,07,  $p < 0,01$ ), NIHSS à admissão (OR 1,08,  $p = 0,02$ ), pc-ASPECTS ( $\leq 7$  vs  $> 7$ ) (OR 3,51,  $p = 0,01$ ), alteração dos campos visuais (OR 2,44,  $p = 0,07$ ) e diplopia (OR 0,46,  $p = 0,32$ ). Os restantes modelos multivariados permitiram ajustar as restantes variáveis à idade, NIHSS à admissão e pc-ASPECTS e nenhuma mostrou significância estatística.

**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 ajustados a estas variáveis nenhum sinal ou sintoma específico mostrou ter impacto nas atividades de vida diária aos 3 meses.

## CO36. CUIDADOS PALIATIVOS NA UNIDADE DE AVC: CUIDADOS DE FIM DE VIDA

Marta Gôja<sup>1</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>2</sup>

1-Especialista em Medicina Interna; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria.

**Introdução:** Começa a surgir consenso relativamente à ne-

cessidade e importância dos cuidados paliativos em doentes com AVC. No entanto, desconhecimento em relação ao assunto, impede que mais doentes possam beneficiar deste tipo de cuidados. Existe atualmente alguma evidência e documentação das necessidades destes doentes em termos de cuidados paliativos e assim como documentos de consenso/recomendações internacionais com orientações e recomendações em termos de cuidados paliativos e cuidados de fim de vida neste grupo de doentes.

**Objetivo:** Avaliar as práticas em termos de cuidados paliativos nas unidades de AVC em Portugal.

**Metodologia:** Estudo observacional com aplicação de um questionário a médicos que trabalham em unidades de AVC em Portugal, com perguntas sobre as práticas de cuidados paliativos nas respetivas unidades. O questionário foi desenhado para este propósito e foi enviado diretamente para todas as unidades de AVC. Considerou-se apenas 1 resposta por unidade. Foram incluídas perguntas sobre conceitos de cuidados paliativos, acesso e referenciação, avaliação de sintomas, comunicação, religião/espiritualidade, cuidados em fim de vida e formação.

Apresentamos aqui os resultados referentes aos cuidados de fim de vida.

**Resultados:** Obtivemos 22 respostas válidas, o que representa 64,7% das 34 unidades de AVC contactadas. Em menos de metade das unidades inquiridas existe protocolo de cuidados de fim de vida. Em situação de últimos dias/horas de vidas, na maioria das unidades é prática comum a suspensão de terapêutica e exames complementares fúteis, mas não a suspensão de avaliação de sinais vitais. Relativamente às diretivas antecipadas de vontade, na maioria das unidades inquiridas não é prática comum questionar o utente/familiares pela existência de testamento vital. A maioria dos inquiridos não sabe onde consultar o testamento vital dos doentes. Menos de metade das unidades inquiridas têm protocolo de decisão de não reanimação.

**Conclusão:** Os nossos resultados revelam que existem algumas práticas instituídas em situação de últimos dias/horas de vida na maioria das unidades inquiridas. Parece haver oportunidade para melhoria no que diz respeito a diretivas antecipadas de vontade e decisão de não reanimação. Num estudo português num único centro tinha sido já evidenciado que a consulta do testamento vital não é realizada de forma regular por parte dos profissionais de saúde. Assim, poderá ser necessário investir em mais formação nesta área.

## POSTERS

### P1. AVC HEMORRÁGICO EM DOENTE COM SÍNDROME DE HEYDE: UM CASO CLÍNICO

Patrícia Pereira, Francisco Gonçalves, Luísa Pinto, Marina Alves, António Oliveira e Silva, Inês Gonçalves, Margarida Araújo, Ana Isabel Machado  
Hospital de Braga.

**Introdução:** A síndrome de Heyde é uma doença multisistémica, rara, reportada em cerca de 1-3% dos doentes com estenose aórtica. Esta corresponde à associação entre estenose aórtica e a presença de hemorragia gastrointestinal por lesões angiodisplásicas. A predisposição desta síndrome por hemorragias está relacionada com a deficiência adquirida do fator de von Willebrand (vWF), decorrente da perda de múltiplos de alto peso molecular de fator de Willebrand, devido à presença

de grandes forças de cisalhamento na válvula aórtica estenosada. Os locais com maior tendência hemorrágica são as mucosas, a pele e o trato gastrointestinal. A hemorragia intracraniana é extremamente rara.

**Caso Clínico:** Os autores apresentam o caso de um homem de 84 anos, com antecedentes de HTA, Diabetes Mellitus tipo 2, Dislipidemia, fibrilhação auricular e insuficiência cardíaca de etiologia valvular por estenose aórtica severa. Em consulta, terá sido proposto para cirurgia cardio-torácica que o doente recusou. Concomitantemente, apresentava uma anemia crónica conhecida e os estudos endoscópicos demonstravam a presença de úlceras e angiectasias no trato gastrointestinal, perfazendo o diagnóstico de Síndrome de Heyde. Por este motivo, tendo em conta o alto risco hemorrágico o doente não se encontrava hipocoagulado.

Deu entrada no SU com um quadro de hemiparesia direita

e disartria de início súbito. Sem história de traumatismo ou cirurgias recentes. À observação, apresentava-se consciente, mas desorientado, hemodinamicamente estável (com tensão arterial controlada), apirético e sem alterações à auscultação. No exame neurológico apresentava uma disartria moderada, hemiparesia direita grau 4 global e uma hemihipostesia. Sem outras alterações de relevo ao exame objetivo. Nos exames complementares, analiticamente com estudo de coagulação normal, anemia (Hb 12g/dL) e ECG que revelava fibrilhação auricular com frequência cardíaca controlada (FC 53-77bpm). O TC cranioencefálico demonstrou um hematoma parenquimatoso agudo estriatocapsular esquerdo, com discreto edema vasogénico.

No internamento, apresentou evolução clínica favorável, com perfil tensional controlado, tendo iniciado plano de reabilitação para realizar em RNCCI. O TC cranioencefálico de reavaliação apresenta reabsorção do hematoma estriatocapsular esquerdo.

**Conclusão:** Apesar da HTA ser a causa mais provável e prevalente do AVC hemorrágico, os autores consideram que a tendência hemorrágica presente na síndrome de Heyde, aliado ao facto de este não se encontrar nem hipocoagulado nem antiagregado, possa ter contribuído para a génese da hemorragia intracraniana.

## P2. CIRURGIA BARIÁTRICA, HIPERHOMOCISTEINÉMIA E AVC ISQUÉMICO AGUDO: CAUSA OU COINCIDÊNCIA?

Alice Avanzo<sup>1</sup>, Carolina Gonçalves<sup>1</sup>, Rita Ventura<sup>1</sup>, João Pedro Marto<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, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A cirurgia bariátrica demonstrou reduzir o risco de eventos vasculares a longo prazo. No entanto, na ausência de seguimento médico e suplementação adequada, pode estar associada a défice vitamínicos relevantes. Apresentamos um caso de AVC isquémico agudo associado a défice severo de vitamina B12 e hiperhomocisteinémia no contexto de cirurgia bariátrica.

**Caso Clínico:** Mulher de 37 anos de idade, com antecedentes de obesidade mórbida (IMC prévio de 48), submetida a cirurgia de bypass gástrico em 2009, actualmente com IMC 29. Sem outros antecedentes pessoais, sem seguimento médico ou terapêutica habitual. Recorre ao Serviço de Urgência por quadro de alteração da expressão verbal. À observação, documentada afasia de expressão ligeira, com pausas anómicadas e parafasia fonémicas, contabilizando NIHSS de 1. TC-CE e angio-TC evidenciaram a presença de enfarte isquémico antigo em território parcial da artéria cerebral posterior direita, sem oclusão de vaso extra/intracraniano. RM-CE relevou enfarte isquémico agudo insular posterior e temporo-parietal esquerdos. Do estudo complementar, ecodoppler vasos do pescoço, ECG-Holter e ecocardiograma transtorácico sem alterações. No ecocardiograma transesofágico observou-se a presença de imagem nodular apensa à válvula mitral. Analiticamente, a destacar défice grave de vitamina B12 (< 74,0 pmol/L; valor referência 141,0-489,0 pmol/L) associado a hiperhomocisteinémia (15,4 µmol/L, valor referência 4,7-12,6 µmol/L) e aumento dos níveis de ácido metilmalónico (138,2 µg/L, valor referência 8,6-32,0 µg/L). Estudo autoimune, infecioso e de trombofilias sem alterações. A doente foi submetida a intervenção cirúrgica para remoção da massa intracardíaca. Estudo anatomopatológico revelou aspetos morfológicos compatíveis com trombo. Admitido quadro de AVC isquémico embólico devido endocardite não

bacteriana. Considerado estado protrombótico secundário a hiperhomocisteinémia por défice grave de vitamina B12. Foi iniciada reposição com vitamina B12, assim como anticoagulação, sem recorrência de eventos vasculares.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de AVC isquémico agudo associado a estado protrombótico, secundário a hiperhomocisteinémia por défice grave de vitamina B12. Em doentes com AVC isquémico agudo e antecedentes de cirurgia bariátrica, deve ser considerada a presença de hiperhomocisteinémia como factor de risco ou mesmo como mecanismo etiológico.

## P3. AVC ISQUÉMICO APÓS DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE TAKOTSUBO

Diana Cruz, Beatriz Nunes Vicente, Diana Aguiar de Sousa, Patrícia Canhão

Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN.

**Introdução:** O Síndrome de *Takotsubo*, ou cardiomiopatia de stress, é causa de disfunção ventricular esquerda reversível. É conhecido que o Síndrome de *Takotsubo* pode surgir na sequência de doença cerebrovascular, como hemorragia subaracnoideia ou acidente vascular isquémico ou hemorrágico, sendo menos reconhecido como causa de AVC isquémico.

**Caso Clínico:** Mulher de 84 anos, com adenocarcinoma retal diagnosticado há 9 anos e recidiva pulmonar há 5, que após realização de broncofibroscopia para estudo de massa mediastínica, desenvolveu quadro de insuficiência respiratória parcial. Realizou de imediato: ECG, que documentou elevação do segmento supra-ST nas derivações precordiais V2-V5; ecocardiograma, que mostrou hipoacinesia dos segmentos meso-apicais e compromisso grave da fração de ejeção do ventrículo esquerdo (FEVE) (20%-30%); coronariografia que não revelou alterações das artérias coronárias e ventriculografia que mostrou alterações compatíveis com cardiomiopatia de *Takotsubo*. Foi internada no Serviço de Cardiologia. Por suspeita de tromboembolismo pulmonar foi inicialmente anticoagulada com heparina de baixo peso molecular, que suspendeu ao 4º dia, após realização de angio-TC que excluiu esta complicação.

Ao 6º dia de internamento, 1 dia após suspensão de anticoagulação, constatou-se a instalação súbita de diminuição da força muscular do hemicorpo esquerdo. Ao exame neurológico apresentava-se sonolenta, com ausência de emissão de discurso, com desvio oculocefálico para a direita, hemianopsia homónima esquerda, parésia facial central esquerda, plegia do membro superior esquerdo e parésia do membro inferior esquerdo (NIHSS 20). TC-CE com perda de diferenciação do núcleo lenticular direito (ASPECTS 9) e angioTC-CE a demonstrar oclusão carotídea supraclinoideia e da artéria cerebral média direita (ACM). A doente foi submetida a tratamento endovascular com trombectomia mecânica, obtendo-se recanalização TICI 2B. Ao fim de 24h do procedimento verificou-se melhoria neurológica, mantendo-se sonolenta, despertável ao estímulo verbal, com anosognosia, desvio oculocefálico para a direita, hemianopsia homónima esquerda, parésia facial central esquerda e hemiparesia esquerda (FMG 4/5) (NIHSS 9). A TC-CE, efetuada 24 horas depois do tratamento endovascular, documentou área de hipodensidade no território da ACM e pequeno foco hemorrágico no seio da lesão isquémica. Dois dias após AVC, repetiu ecocardiograma transtorácico, que mostrou aspetos compatíveis com cardiomiopatia de *Takotsubo* em resolução, e presença de fluxo laminar a nível do ápex do ventrículo esquerdo (VE), mas sem evidência de trombo intra-cardíaco. O Holter 24h e

Dopplers dos vasos do pescoço e transcraniano não mostraram alterações clinicamente significativas. Foi medicada com ácido acetilsalicílico 100 mg, sinvastatina 40 mg e bisoprolol 2,5 mg. Repetiu ecocardiograma transtorácico cerca de um mês e meio depois, que mostrou normalização dos achados ecocardiográficos, FEVE conservada e ausência de trombos intra-cardíacos.

**Conclusão:** Estudos recentes demonstraram maior probabilidade de eventos tromboembólicos após diagnóstico de Síndrome de Takotsubo, incluindo eventos cerebrovasculares, sobretudo na fase aguda de disfunção do VE. Apresentamos um caso de AVC isquémico agudo em que sugerimos que a causa foi cardioembólica por Síndrome de Takotsubo, dada a relação temporal e a exclusão de outras etiologias.

#### P4. SÍNDROME DE TAKOTSUBO E AVC ISQUÊMICO: CAUSA OU CONSEQUÊNCIA?

Raquel Rocha<sup>1,4</sup>, Luís Ribeiro<sup>1</sup>, Ângelo Fonseca<sup>1</sup>, Tiago Pinto<sup>2</sup>, Sofia Silva<sup>2</sup>, Sofia Tavares<sup>2,4</sup>, Nuno Moreno<sup>3</sup>, Sandra Moreira<sup>1,4</sup>, Cristina Duque<sup>1,4</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Serviço de Cardiologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 4-Unidade de AVC, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

**Introdução:** A síndrome de Takotsubo (STT) consiste numa cardiomiopatia de stress caracterizada por uma disfunção ventricular esquerda transitória, em provável relação fisiopatológica com um excesso de catecolaminas, disfunção microvascular e espasmo das artérias coronárias. A evidência clínica e experimental sugere uma relação causal entre dano cerebral e disfunção cardíaca. É importante determinar se a síndrome Takotsubo (STT) é desencadeada pelo AVC, se é uma complicação não relacionada ou a causa subjacente ao AVC.

**Objetivo:** Descrição das características clínicas e imagiológicas das doentes internados com STT e AVC isquémico.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo dos doentes internados com STT e AVC isquémico entre 2019 e 2021.

**Resultados:** Identificamos 4 doentes, todas do sexo feminino. A idade de início de sintomas foi em média 66 anos (DP=11; [57-74]). O mRankin prévio das doentes variou entre 0 e 2. Dos fatores de risco vasculares três (75%) doentes tinham hipertensão arterial e dislipidemia, uma (25%) apresentava obesidade e uma tabagismo ativo. Eventos emocionais associados aos sintomas agudos ocorreram em três (75%) doentes. A clínica de STT precedeu a de AVC isquémico em duas (50%) doentes, entre 3 a 5 dias. A troponina I à entrada variou entre 28 a 1 597 ng/L. ECG com alterações em 3 (75%) e ecocardiograma com acinesia ventricular em todas (100%). Todas realizaram cateterismo cardíaco e não foi identificada doença coronária a justificar a clínica e alterações ecocardiográficas.

Relativamente aos eventos isquémicos cerebrais associados, segundo a classificação de Oxford: dois (50%) foram TACI, um (25%) LACI e um AIT carotídeo. Quanto à etiologia dos AVC, 3 (75%) foram considerados indeterminados com suspeita de cardioembolia e um cardioembólico com evidência de trombo na região apical. O NIHSS em fase aguda variou de 0 a 19. Duas doentes foram submetidas a trombólise e tromboectomia com melhoria clínica. À data de alta o NIHSS variava de 0 a 5 nas 4 doentes. No estudo imagiológico as duas doentes submetidas a tratamento de reperfusão em fase aguda apresentaram evidência de lesão em TC CE que abrangia o córtex insular. Nestas doentes foi detetada elevação das troponinas ou alterações eletrocardiográficas em fase aguda, sem sintomatologia cardíaca associada.

À data de alta o mRankin variou entre 0 e 2. A estratégia de prevenção secundária foi antiagregação plaquetar em 3 (75%) doentes e destas apenas uma esteve hipocoagulada em fase aguda. Contudo, uma doente após o STT com trombo apical e AVC desenvolveu EAM tendo ficado hipocoagulada como estratégia secundária.

**Conclusão:** A STT pode surgir como causa ou consequência do AVC isquémico, em contexto de alteração emocional e afeta tipicamente mulheres em idade pós-menopáusia. Na nossa amostra, a diferença entre a concomitância de eventos versus sucessão sugerem diferentes etiologias: STT como fonte cardioembólica ou AVC isquémico insular como causa de evento cardíaco. Estas diferentes etiologias podem traduzir a necessidade de diferentes estratégias de prevenção secundária.

#### P5. AVC HEMORRÁGICO E TROMBOCITOSE: UMA ASSOCIAÇÃO RARA

Sofia Lopes<sup>1</sup>, Diana Matos<sup>2</sup>, Inês Carvalho<sup>1</sup>, José Cruz Araújo<sup>1</sup>, José Nuno Alves<sup>1</sup>, Carla C. Ferreira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho.

**Introdução:** Eventos cerebrovasculares, maioritariamente isquémicos, são uma das complicações mais sérias em doentes com trombocitose. Nestes doentes, os AVC hemorrágicos são manifestações raras, sendo mais comuns em casos de trombocitose extrema (mais de 1.000.000 de plaquetas) e em doentes com trombocitose essencial. Pensa-se que o mecanismo por detrás das complicações hemorrágicas seja a deficiência adquirida do fator de Von Willebrand essencial na agregação plaquetária e hemóstase.

**Caso Clínico:** Homem de 56 anos, com antecedentes de dislipidemia, trombocitose seguida pelo médico assistente (em perfil ascendente desde há 3 anos, sem causa estabelecida ou investigação) e tabagismo, medicado habitualmente com estatina, recorre ao serviço de urgência por alteração da fala e falta de força nos membros direitos de início súbito. Ao exame encontrava-se normotenso, sonolento, apresentava afasia global, abertura ocular à chamada com olhos na linha média, pupilas mióticas e hemiplegia direita. Realizou TC-CE que revelou volumosa lesão hemorrágica centrada na profundidade do hemisfério cerebral esquerdo, dimensões aproximadas de 83x35mm no plano axial, com herniação subfalcial, condicionando um desvio das estruturas da linha média para a direita. Sem sinais de hidrocefalia. Durante a permanência no serviço de urgência manteve a tensão arterial em valores inferiores a 140/90 mmHg. O estudo analítico revelou 1.064.000 plaquetas/uL com uma hemoglobina 16,2 g/dL (normal) e 10,500 leucócitos/uL (normal); INR 1,12; TP 13,1 seg e APTT 28,6 seg (normais); PCR <0,5 mg/L. O doente foi avaliado pela neurocirurgia que, atendendo à localização e extensão do hematoma, não considerou que o doente beneficiasse de tratamento cirúrgico. Pediu-se também colaboração de imunohemoterapia, admitiram que a trombocitose pudesse ser a causa da hemorragia, não havendo indicação para tratamento específico na fase aguda. O doente permaneceu internado na unidade AVC, sob manitol 125 ml 6/6 h. O restante estudo realizado não revelou alterações de relevo, nomeadamente causas secundárias que explicassem a trombocitose, tratando-se mais provavelmente de trombocitose essencial. A evolução clínica foi desfavorável, com aumento do volume da hemorragia, tendo-se mantido em coma durante 4 dias com medidas de conforto, acabando por falecer ao quinto dia de internamento.

**Conclusão:** O tratamento da trombocitose é geralmente focado na prevenção dos eventos trombóticos. Até 2020 fo-

ram publicados apenas 7 casos que relatam a associação de trombocitose essencial e AVC hemorrágico, sendo uma manifestação rara. A apresentação deste caso serve para alertar que, ainda que sejam infrequentes, as complicações hemorrágicas da trombocitose podem ser catastróficas.

## P6. STROKE MIMIC: UM CASO DE PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA TROMBÓTICA

Duarte André Ferreira, Sofia Calaça, Tiago Freitas, Pedro Freitas, Patrício Freitas, Duarte Noronha, Rafael Freitas  
Hospital Central do Funchal.

**Introdução:** A Púrpura Trombocitopénica Trombótica (PTT) é uma patologia rara e manifesta-se classicamente com a pên-tade de trombocitopénia, anemia hemolítica microangiopática, sintomas neurológicos flutuantes, febre e insuficiência renal. Estas manifestações podem simular uma diversidade de patologias, nomeadamente um AVC, o que poderá dificultar e atrasar o diagnóstico.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 74 anos, com antecedentes de FA paroxística, pacemaker por BAV 2º grau, HTA, e síndrome de Sjogren. Medicada com valsartan/hidroclorotiazida, lercanidipina, nebivolol, edoxabano, prednisolona 2.5mg e amiodarona.

Recorreu ao SU pelas 17h09 minutos por quadro súbito de parésia braquiefacial direita, de início pelas 16h25 e com duração de 10-15 minutos. Dois dias antes havia recorrido ao SU por alterações da fala, mas apresentou-se assintomática à observação e sem lesões imagiológicas agudas, pelo que teve alta.

À observação na sala de emergência encontrava-se apirética, PA 163/83 mmHg; FC 74 bpm; INR=1,1; BMT=220 mg/dL. Apresentava-se consciente, colaborante e orientada, sem quaisquer défices focais. A angioTC-CE revelou-se sem quaisquer alterações; analiticamente a salientar Hb 10,4 g/L, plaquetas 26000/mcL, LDH=662 U/L. Neste contexto, ficou internada na Unidade de AVC por provável AIT de alto risco.

No 1º dia de internamento, apresentou novo episódio de afasia global, apagamento do sulco nasogeniano à direita, plegia do membro superior direito e paresia grau 4/5 do membro inferior homolateral, sem sinais meníngeos. Repetiu a angioTC-CE sem aparentes alterações de novo. Por trombocitopenia acabou por não realizar trombólise.

Nessa noite apresentou pico febril, pelo que realizou punção lombar, que se revelou normal. Analiticamente com agravamento da anemia (Hb 8,6 g/L) e da trombocitopenia (plaquetas 23,000/mcL), LDH 1021, Bilirrubina total 1,86 mg/dL, indireta 1,47 mg/dL; haptoglobina diminuída. Esfregaço de sangue com poiquilocitose, esquizócitos e microesferócitos. Manteve-se com função renal normal.

Atendendo à presença de anemia hemolítica, trombocitopenia, febre e disfunção neurológica de novo de caráter flutuante, colocou-se a hipótese de PTT adquirida. Fez pulso de metilprednisolona e iniciou plasmaferese. Por quadro refratário à terapêutica iniciou rituximab, com boa resposta clínica. No restante internamento manteve-se sem quaisquer défices neurológicos.

**Conclusão:** A PTT é uma patologia rara e que caracteristicamente pode simular diversas outras patologias, o que poderá conduzir a um atraso no diagnóstico. Atendendo a que a PTT apresenta uma mortalidade que ronda os 90% quando não tratada, este atraso pode condicionar o prognóstico do doente. Assim sendo, por forma a que o tratamento seja iniciado o mais prontamente possível, este deverá ser sempre um diagnóstico a ter em conta.

**Declaração de conflito de interesses:** Todos os autores declaram que não existe qualquer conflito de interesses financeiros e pessoais com outros indivíduos ou instituições que possa ter influenciado o trabalho.

## P7. AVC ISQUÉMICO POR EMBOLIA SÉPTICA: A IMPORTÂNCIA DE UM DIAGNÓSTICO PRECOCE

Isabel Rovisco Monteiro<sup>1</sup>, Adriana dos Santos Henriques<sup>2</sup>, Eric Monteiro<sup>3</sup>, Ana Inês Martins<sup>1</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>, Cristina Machado<sup>1</sup>, César Nunes<sup>4</sup>, João Sargento Freitas<sup>1</sup>, Bruno Rodrigues<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Cardiologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.

**Introdução:** A incidência de endocardite infecciosa (EI) é relativamente reduzida. Uma das suas complicações mais graves é o AVC isquémico que, podendo apresentar-se de uma forma sub-clínica, é responsável por uma alta taxa de mortalidade e morbidade. *Staphylococcus lugdunensis* é uma bactéria comensal pertencente ao grupo *Staphylococci coagulase-negativa* (CoNS). É considerada uma causa rara de endocardite infecciosa, no entanto, ao contrário das restantes CoNS, está associada a cursos de doença mais agressivos, com elevado grau destrutivo.

**Caso Clínico:** Descreve-se o caso de um homem de 21 anos com antecedentes de malformação cardíaca intervencionada à nascença com colocação de prótese biológica na válvula pulmonar, que se apresenta com um quadro de cefaleias de predomínio frontal direita com 4 dias de evolução associado a pico febril isolado. Ao exame neurológico apresentava uma monoparésia do membro superior esquerdo (G4+), pontuando 1 na escala NIHSS. A TC-CE revelou hipodensidade opérculo-insular direita (ASPECTS de 9) e a angio-TC cerebral oclusão distal do segmento M1 da artéria cerebral média ipsilateral. Analiticamente identificou-se ligeiro aumento dos parâmetros inflamatórios. Foi realizada trombectomia primária, contudo o procedimento foi suspenso após evidência de extravasamento de produto de contraste. A TC-CE de controlo documentou hemorragia subaracnoideia nas cisternas da base, além da pequena lesão isquémica visualizada no exame inicial. As Ecografias Doppler carotídea e transcraniana seriadas vieram documentar a patência da ACM direita com vasoespasmo moderado a grave, com necessidade de tratamento intra-arterial. Apesar desta complicação o doente manteve-se estável do ponto de vista neurológico, sem agravamento do défice motor inicial. O ecocardiograma transesofágico foi compatível com endocardite da válvula mitral, condicionando insuficiência grave e elevado risco de embolização. Iniciou anti-bioterapia empírica, sendo posteriormente isolado o agente *Staphylococcus lugdunensis* no sangue. O doente foi proposto para intervenção cirúrgica urgente. A gestão durante internamento foi sendo revista e ajustada em equipa multidisciplinar de modo a promover a prevenção antitrombótica secundária num doente com elevado risco embolígeno, procurando não agravar a complicação hemorrágica cerebral, além da programação de cirurgia cardíaca agressiva em doente com vasoespasmo cerebral. No período pré-operatório foi possível manter estabilidade neurológica, registando-se como complicação pré-cirúrgica embolização sistémica esplénica e renal.

Foi efetuada substituição valvular mitral com colocação de prótese mecânica, não se tendo registado complicações pós-operatórias. O doente teve uma boa evolução, com recupera-

ção neurológica completa aos dois meses, apresentando-se estável da patologia cardíaca, com válvula protésica bem implantada.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de AVC isquémico por embolia séptica secundária a EI submetido a trombectomia mecânica e discutem-se as dificuldades no diagnóstico e a complexidade da gestão terapêutica, alertando também para a importância de um elevado grau de suspeita já que um diagnóstico célere terá implicações no prognóstico.

## P8. 24H DE COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS DA ENDOCARDITE INFECIOSA

Cláudia Santos Silva<sup>1,3</sup>, Maria Inês de Sá<sup>2</sup>, Diana Cruz<sup>1</sup>, Mariana Carvalho Dias<sup>1</sup>

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** As complicações neurológicas da endocardite infecciosa são as mais frequentes e severas manifestações extracardíacas da endocardite. Incluem quadros de AVC isquémico e hemorrágico, aneurismas micóticos, meningite, abscessos cerebrais e crises epiléticas.

**Caso Clínico:** Mulher de 52 anos, com antecedentes pessoais de consumo de metadona, cocaína fumada e drogas injetáveis, infeção por VHC e crioglobulinemia mista. Recorreu ao serviço de urgência por lombalgia com um dia de evolução. Enquanto aguardava a realização de exames complementares de diagnóstico apresentou instalação súbita de desvio oculocefálico para a direita e diminuição da força do hemisfério esquerdo. Foi ativada a Via Verde de AVC intra-hospitalar. À observação apresentava-se hipertensa (PA de 160/120 mmHg), apirética, sonolenta, mas despertável à chamada, com anosognosia, pupilas isocóricas e isoreativas, reflexo ameaça ausente à esquerda, desvio oculocefálico para a direita, paresia facial esquerda, disartria moderada e hemiparesia esquerda (NIHSS de 18). Foi realizada TC-CE que não revelou sinais de isquemia ou hemorragia, e angio-TC que não mostrou alterações. Foi considerado o diagnóstico AVC isquémico do território da artéria cerebral média (ACM) direita, tendo sido decidido não realizar trombólise pelos antecedentes de consumo recente de cocaína. Passadas 10 horas desde a instalação do AVC isquémico, apresentou agravamento do estado de consciência com abertura ocular à estimulação dolorosa, emissão de sons incompreensíveis, mobilização dos membros a comando e, apresentando adicionalmente aos défices já descritos, rigidez da nuca e Brudzinski positivo. Apresentava ainda diaforese, extremidades frias e marmoreadas, taquicardia e febre (39°C). Analiticamente verificou-se elevação dos parâmetros inflamatórios. Foram assumidos os diagnósticos de sépsis e meningite, e iniciada antibioterapia empírica com ceftriaxone, ampicilina e gentamicina em doses meningéas. Foram realizadas várias tentativas de punção lombar, sem sucesso. A TC de corpo revelou abscesso/enfarte renal bilateral e possível espondilodiscite em C6-C7. Pela suspeita de endocardite infecciosa, foi realizado ecocardiograma transtorácico e transesofágico que revelaram vegetação na válvula tricúspide, e posteriormente foi isolado *Staphylococcus aureus* nas hemoculturas, colhidas antes do início da antibioterapia. Cerca de três horas mais tarde, verificou-se agravamento do estado de consciência com necessidade de entubação e

ventilação e anisocoria (pupila do olho direito > olho esquerdo). Foi repetida TC-CE que revelou de novo hemorragia subaracnoideia difusa das cisternas da base com extensão às valas silvicas e AVC isquémico do território profundo da ACM direita. Repetiu angio-TC revelou de novo aneurisma no segmento A1 da artéria cerebral anterior direita, estenose focal da ACM direita e do segmento distal V4 da artéria vertebral esquerda por eventual vasospasmo/vasculite. A doente foi transferida para a unidade de cuidados intensivos, com evolução desfavorável, tendo falecido dois dias após a admissão.

**Conclusão:** Este caso é ilustrativo das múltiplas complicações da endocardite infecciosa, havendo a particularidade de se ter documentado por imagem o desenvolvimento da vasculopatia secundária a embolização séptica em horas. Dada a rápida evolução e elevada mortalidade, ressalta-se a importância de colocar a endocardite infecciosa como hipótese diagnóstica num doente com história de consumo de tóxicos e AVC, sobretudo se acompanhado de febre e sinais meníngeos.

## P9. PARESIA DO ANDAR INFERIOR DA FACE: SEMPRE CENTRAL?

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Mariana Vargas<sup>1</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>1,2</sup>

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, 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.

**Introdução:** A paresia do andar inferior da face está tipicamente associada a lesão de primeiro neurónio motor do nervo facial, localizada no trato corticobulbar contralateral ao lado da paresia, sendo o AVC a sua causa mais comum.

**Caso Clínico:** Homem de 58 anos, com antecedentes pessoais de cardiopatia isquémica, diabetes *mellitus* tipo 2, hipertensão arterial, dislipidemia, tabagismo ativo. Tinha sido internado recentemente por alteração do comportamento de novo. A RM-CE realizada na altura evidenciou AVC isquémicos recentes de múltiplos territórios. Do estudo etiológico, o ecoDoppler dos vasos do pescoço revelou oclusão da artéria carótida interna direita e estenose crítica (90%-95%) da artéria carótida interna esquerda. Foi iniciada dupla antiagregação plaquetária e estatina de alta dose, e o doente foi referenciado à Cirurgia Vasculosa para endarterectomia carotídea. Após 20 dias, foi submetido a endarterectomia carotídea esquerda, tendo tido alta 2 dias depois, sem aparentes complicações. No dia da alta, ao chegar a casa, foi notado pelo próprio dificuldade em assobiar, a beber e comer, bem como assimetria facial de novo reportada pela família. Foi por isso trazido ao Serviço de Urgência. Na triagem foi constatado desvio da comissura labial para a direita, tendo sido requerida a observação pela Neurologia, em contexto de possível Via Verde de AVC. À observação, apresentava paresia facial do andar inferior, especificamente da metade esquerda do lábio inferior, apenas notada nos movimentos de mimica facial como sorriso ou abrir a boca, não expondo a totalidade da arcada dentária inferior esquerda. Não apresentava afeção dos restantes músculos da mimica facial, nem outras alterações no exame neurológico. A TC-CE não revelou lesões isquémicas de novo. Foi assumida a hipótese diagnóstica de lesão iatrogénica do ramo mandibular marginal do nervo facial esquerdo, em contexto da endarterectomia, tendo o doente tido alta.

**Conclusão:** A lesão do ramo mandibular marginal do nervo facial é uma complicação rara da endarterectomia carotídea, que resulta na paresia do lábio inferior ipsilateral à lesão, apenas evidente em certos movimentos de mimica facial. Mimetiza

a paresia facial central, podendo por isso confundir-se com a recorrência de um AVC isquémico ou com uma síndrome de hiperperfusão cerebral pós-endarterectomia carotídea. Este caso ressalva a importância de reconhecer clinicamente esta entidade de que se distingue pelo seu carácter benigno e o facto de não acarretar investigação ou terapêutica aguda adicionais.

## P10. VASCULITE PRIMÁRIA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL. DESCRIÇÃO DE UMA SÉRIE DE CASOS ENTRE 2009-2021

Patrícia Faustino<sup>1</sup>, Patrícia Ferreira<sup>2</sup>, Ana Paiva Nunes<sup>3</sup>

1-Interna em Formação Específica de Neurologia, CHULC;  
2-Assistente Hospitalar de Medicina Interna, Unidade CerebroVascular, CHULC; 3-Assistente Hospitalar Graduada de Medicina Interna, Unidade CerebroVascular, CHULC.

**Introdução:** A vasculite primária do sistema nervoso central (SNC) é uma patologia rara com uma incidência de 2,4 casos por milhão de habitantes/ano e com diagnóstico desafiante. Geralmente consiste numa vasculite de pequenos-médios vasos com predomínio da circulação anterior, com diagnóstico definitivo estabelecido por biópsia. No entanto, a baixa incidência desta doença dificulta a sua caracterização e abordagem exacta.

**Objetivos:** Descrição das vasculites primárias do SNC internadas numa unidade de AVC de um hospital central.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, observacional, descritivo que incluiu todos os doentes internados entre Janeiro de 2009 e Novembro de 2021. Procedemos à pesquisa de palavras-chave como “vasculite” ou “LCR” em todas as notas de alta para identificar doentes com possível diagnóstico de vasculite primária do SNC. Posteriormente, os processos clínicos dos doentes foram consultados para análise descritiva.

**Resultados:** Do total de doentes internados entre Janeiro 2009 a Novembro 2021 (n=9186), identificamos 123 doentes com os nossos critérios de procura. Destes doentes após verificação do processo clínico, cinco (0,05%) cumpriam critérios de diagnóstico para possível vasculite primária do SNC. Houve um predomínio de sexo masculino (n=3, 60%) e idade média na altura do diagnóstico de 38,6 (±18,8) anos. Todos os doentes realizaram angiografia diagnóstica sugestiva de vasculite e a maioria mostrou atingimento de pequenos-médios vasos (n=4, 80%), com predomínio da circulação anterior em dois doentes (40%), da circulação posterior em dois doentes (40%) e um doente com envolvimento de ambas as circulações, sem predomínio (20%). A apresentação foi maioritariamente de AVC isquémico (n=3, 60%), dois doentes tiveram hematoma parenquimatoso e hemorragia subaracnoideia sulcal. Todos os doentes foram inicialmente tratados com corticoterapia, dois doentes tiveram necessidade de terapêutica de manutenção com azatioprina, com boa resposta e estabilidade clínica e imagiológica. Nenhum doente realizou biópsia para diagnóstico definitivo.

**Conclusão:** A vasculite isolada do sistema nervoso central é uma situação rara e de diagnóstico difícil, especialmente considerando a apresentação de défice focal de início agudo. Salientamos na nossa realidade a não realização de biópsia cerebral, considerada essencial para o diagnóstico definitivo na literatura, apesar de taxa de falsos negativos de 25%. Destacamos ainda a necessidade de aumentar a consciencialização para este diagnóstico em doentes jovens sem factores de risco em unidades de AVC e da importância de não atrasar o início do tratamento para realização de biópsia, quando a suspeita do diagnóstico é elevada, para prevenção de novos eventos.

## P11. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NA GRAVIDEZ E NO PUERPÉRIO: A REALIDADE DE UMA UNIDADE DE AVC

Carolina Midões<sup>1</sup>, Alberto Fior<sup>2</sup>, Ana Paiva Nunes<sup>2</sup>

1-Medicina 1.4, Hospital de São José – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE; 2-Unidade CerebroVascular, Hospital de São José.

**Introdução:** O acidente vascular cerebral (AVC) na gravidez e no puerpério - aquele que ocorre na gravidez ou até 6 semanas após o parto - é raro, sendo mais frequente no 3º trimestre da gravidez e no puerpério precoce. A gravidez e o puerpério, pelas alterações hemodinâmicas e hematológicas que os caracterizam, contribuem para um estado pró-trombótico transitório, que pode predispor a eventos cerebrovasculares.

**Objetivos:** Caracterizar a população de grávidas e puérperas que necessitaram de internamento numa unidade de AVC de um hospital central nos últimos 12 anos.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo que incluiu todas as doentes grávidas e puérperas, internadas de 1/01/2009 a 30/09/2021. Dados obtidos através da consulta do processo clínico informatizado e da base de dados. Pesquisa efetuada por palavras-chave (grávida, gravidez, parto, puérpera, puerpério, aborto) e tratamento de dados efetuado com recurso a Excel®.

**Resultados:** Neste período estiveram internadas 19 doentes, 6 grávidas e 13 puérperas (média de 1,5 e mediana de 1 doente/ano), com idade mediana de 30 anos (mínima 20, máxima 43). 52,6% (N=10) foram recebidas através da Via Verde de AVC. Os fatores de risco mais frequentes foram: multiparidade (N=11), distúrbios hipertensivos da gravidez e puerpério (N=7), cesariana (N=7), dislipidemia (N=8), tabagismo (N=5) e doença cardíaca (N=5). Foram diagnosticados: 8 AVCs isquémicos, 8 trombozes venosas cerebrais, 1 AVC hemorrágico, 2 “stroke mimics”. Os 8 AVCs isquémicos ocorreram em puérperas e corresponderam a oclusões de grande vaso, 4 foram submetidos a terapêutica endovascular (TEV) e trombólise (rtPA), 1 apenas a rtPA e 2 apenas a TEV, uma doente não recebeu tratamento de fase aguda. A etiologia cardioembólica foi a mais frequente (N=5) e 50% (N=4) apresentava-se sem sintomas (0 na escala de Rankin) aos 3 meses. Relativamente às trombozes venosas, 4 ocorreram em grávidas e 4 em puérperas, das quais 5 localizadas no seio longitudinal superior. 2 doentes foram submetidas a TEV. Foi diagnosticado síndrome de anticorpos antifosfolípidos em 2 doentes, e as restantes 6 permaneceram sem etiologia determinada. Ocorreu apenas 1 AVC hemorrágico em contexto de malformação arteriovenosa não conhecida. Como complicações destacam-se apenas 1 doente com necessidade de craniectomia descompressiva e 1 doente com necessidade de ventilação invasiva por edema cerebral difuso. 11 doentes foram transferidas para outros serviços para continuação de cuidados e 8 doentes tiveram alta para ambulatório.

**Conclusão:** Perante uma análise retrospectiva e com número de doentes baixo é apenas possível a caracterização desta população, contudo podemos concluir que se trata de uma patologia incomum. Os fatores de risco diretamente relacionados com a gravidez e o puerpério foram mais frequentes que os clássicos. Os AVCs isquémicos foram apenas diagnosticados em puérperas, altura em que o seu risco é mais aumentado, estando concordante com a literatura disponível. A gravidez e o puerpério não foram, nesta população, motivo para a não realização de terapêuticas de fase aguda. Esta análise de casuística é importante, uma vez que não existem ensaios clínicos nesta população específica.

## P12. DISSEÇÃO BILATERAL DAS ARTÉRIAS VERTEBRAIS APÓS MANIPULAÇÃO CERVICAL: CONSEQUÊNCIA OU ACASO?

Janice P. Alves<sup>1</sup>, Gonçalo V. Bonifácio<sup>1</sup>, Rui Matos<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal.

**Introdução:** A disseção bilateral das artérias vertebrais, embora rara, corresponde a uma importante causa de AVC em adultos jovens e, potencialmente, com repercussões funcionais devastadoras e associado a importante morbi-mortalidade. Do ponto de vista etiológico, apesar de poder apresentar-se como um evento espontâneo, grande parte dos doentes reporta um traumatismo cervical associado ao início dos sintomas ou a precedê-los em horas ou dias.

**Caso Clínico:** Homem com 33 anos de idade, motorista, sem antecedentes de relevo, recorre ao SUG por quadro, com 1 dia de evolução, de cefaleia occipital intensa, tipo “fogoeira”, tonturas, náuseas e vômitos após a mobilização cervical passiva de pequena amplitude e elevada velocidade realizada por um osteopata. Os sintomas começaram ainda durante a sessão de osteopatia, de forma súbita após uma mobilização. Ao exame neurológico apresentava nistagmo horizonte-rotatório na direção do olhar, mais amplo e inesgotável na levoversão, e não tolerava ortostatismo por vertigem rotatória e náuseas intensas. Apresentava também extensa equimose dorsal, consequência de terapêutica com ventosas. Dos exames realizados destacamos na TC-CE a presença de múltiplas hipodensidades hemisféricas à esquerda e na angio TC uma diminuição acentuada do calibre da artéria vertebral esquerda na transição para V3, com preenchimento intracraniano. Assumiu-se AVC isquémico cerebeloso esquerdo secundário a disseção vertebral provável, sem indicação para terapêutica de fase aguda e iniciou terapêutica médica otimizada com dupla antiagregação plaquetária e estatina de elevada intensidade. Realizou posteriormente RMN, onde além da presença de área lesional córtico-subcortical na vertente pósterio-inferior do hemisfério cerebeloso esquerdo, mostrou também outra área lesional de menores dimensões na vertente inferior do hemisfério cerebeloso contralateral. A angio-RM revelou hipersinal mural em T1 em ambas as artérias vertebrais, com maior expressão à esquerda, envolvendo em crescente os segmentos V2-V3 à direita e V2-V4 à esquerda, imagens características de hematomas murais em fase subaguda.

**Conclusão:** Apesar de a terapia de manipulação cervical corresponder a uma mobilização de elevada cinética e existirem múltiplas descrições na literatura de disseção da artéria vertebral identificada após a execução desta técnica, principalmente bilateralmente, a evidência existente não permite estabelecer uma relação de causalidade. A investigação etiológica mais alargada destes casos revelou a presença de alterações do tecido conjuntivo em cerca de metade destes doentes, e até à data não foi possível encontrar um padrão ou frequência de mobilizações de maior risco de associação à disseção arterial cervical, levantando a hipótese de que boa parte destes doentes tenha recorrido a estas terapêuticas por uma dor cervical sintomática de uma disseção espontânea, agravada – e não provocada – pelas manipulações. Perante a ausência de um consenso e com o aumento crescente na procura destas técnicas, o potencial risco associado obriga à reflexão e realização de estudos adicionais no sentido de se perceber se este risco é real, quais os fatores de risco associados e, principalmente, a abordagem mais indicada e eficaz nestes casos.

## P13. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO CARDIOEMBÓLICO COMO APRESENTAÇÃO DE NEOPLASIA PANCREÁTICA

Sérgio Ferreira Cristina<sup>1</sup>, Joana Coelho<sup>2</sup>, Victor Espadinha<sup>1</sup>  
1-Unidade Funcional de Medicina Interna, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Unidade de Cuidados Intensivos, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida.

**Introdução:** A endocardite trombótica não bacteriana (ETNB), também conhecida como endocardite marfântica ou de Libman-Sacks, é uma condição rara, frequentemente associada a neoplasia avançada ou patologias auto-imunes como o lúpus eritematoso sistémico. Resulta da deposição de trombos de plaquetas nas válvulas cardíacas e tem um risco de embolização sistémica superior ao da endocardite infecciosa. Cerca de 60% dos doentes com ETNB apresenta-se com AVC. A profilaxia da embolização realiza-se com hipocoagulação terapêutica e o tratamento é dirigido à doença de base, tendo a cirurgia um papel em doentes com embolização recorrente ou insuficiência valvular e com prognóstico vital favorável.

**Caso Clínico:** Reportamos o caso clínico de um homem de 76 anos, autónomo, que se apresentou no serviço de urgência com um défice neurológico agudo sugestivo de AVC da circulação anterior direita, com disartria grave, hemianopsia esquerda, desvio ocular direito, paresia facial central esquerda e hemiparesia esquerda.

Previamente apresentou dois episódios de AVC: 3 meses antes e 2 semanas antes do atual internamento. No primeiro episódio teve quadro de AVC isquémico do território da ACM esquerda tendo realizado trombólise e trombectomia, com recuperação completa e ligeira complicação hemorrágica cerebelosa esquerda e subaracnoideia; o estudo etiológico em internamento foi sugestivo de embolia de fonte desconhecida, mas o estudo posterior em ambulatório revelou a presença de três massas valvulares aórticas e mitrais no ecocardiograma transesofágico, interpretadas como fibroelastomas. Concomitantemente, por alterações nas provas hepáticas, realizou TC abdominal que documentou a presença de uma massa na cauda do pâncreas e nódulos hepáticos sugestivos de neoplasia do pâncreas metastizada. Neste contexto, ficou sob antiagregação simples a aguardar confirmação e estadiamento da doença neoplásica para decisão de tratamento oncológico e eventual intervenção cardíaca.

No segundo episódio de AVC apresentou isquémia do território da ACM esquerda, tendo tido recuperação completa apesar de não ter realizado terapêutica de fase aguda.

No atual episódio realizou TC de crânio que mostrou enfarte fronto-insular e parietal direito de novo, bem como transformação hemorrágica de lesão temporo-occipital esquerda. Não se evidenciaram oclusões de grande vaso. Durante o internamento apresentou elevação de parâmetros inflamatórios e um pico febril, tendo-se decidido a realização de novo ecocardiograma transesofágico para exclusão de endocardite infecciosa (apesar de hemoculturas persistentemente negativas) que revelou alteração das dimensões das massas valvulares e aspetos sugestivos de endocardite trombótica não bacteriana.

Apesar da reabilitação instituída, manteve elevado grau de dependência (Rankin modificado de 5) pelo que, apresentando ausência de benefício na realização de quimioterapia, se optou por não prosseguir o estudo da neoplasia e se referenciou o doente para ingresso em Unidade de Cuidados Paliativos.

**Conclusão:** Uma investigação exaustiva da etiologia do AVC isquémico é fundamental na prevenção de novos eventos atra-

vés da instituição de profilaxia adequada a cada situação clínica. Apesar das causas mais frequentes, como a aterosclerose ou a fibrilhação auricular, serem habitualmente identificadas com os exames diagnósticos rotineiros na abordagem do AVC, uma investigação exaustiva com recurso a exames mais invasivos é por vezes necessária para a identificação de etiologias mais raras, cujo reconhecimento precoce pode determinar o prognóstico.

## P14. ENFARTES DE REPETIÇÃO EM TERRITÓRIO VERTEBRO-BASILAR COMO MANIFESTAÇÃO DE ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES

Liliana Igreja<sup>1</sup>, Vasco Sousa Abreu<sup>1</sup>, João Moura<sup>2</sup>, Luís Albuquerque<sup>3</sup>, Carlos Andrade<sup>2</sup>, Denis Gabriel<sup>2</sup>, Ricardo Varela<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP); 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP); 3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ).

**Introdução:** A arterite de células gigantes (ACG) corresponde à vasculite mais frequente em doentes com idade superior a 50 anos. Eventos cerebrovasculares, apesar de raros, estão descritos como complicação, predominantemente, a interessar a circulação vertebro-basilar em doentes mais velhos e com maior número de fatores de risco. A sobreposição etiológica e variedade de apresentações clínicas torna o seu diagnóstico desafiante.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, de 71 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes *mellitus*, dislipidemia, angiodisplasia gástrica, história pessoal de neuropatia óptica isquémica anterior de etiologia indeterminada nos 7 meses anteriores e de internamento, 5 meses antes, por enfarte em território vertebro-basilar de etiologia descrita como aterotrombótica (previamente sob antiagregação, posteriormente suspensa por hemorragia digestiva alta), admitido em serviço de urgência por quadro súbito de defeito de articulação do discurso e desequilíbrio. Objetivamente, documentada disartria, nistagmo, *skew deviation*, hemiparésia direita de domínio braquio-facial associada a queda bilateral < 5 seg dos membros inferiores na prova de Mingazzini, hemihipostesia do membro inferior esquerdo e hemiface direita e ataxia axial marcada, pontuando 15 no NIHSS. Estudo imagiológico emergente por TC sem evidência de lesão aguda com tradução tomodensitométrica e estudo angiográfico a documentar múltiplos segmentos estenóticos das artérias vertebrais, com oclusão proximal da vertebral direita e sub-occlusão do terço médio da artéria basilar (AB). Doente proposto para revascularização mecânica primária por contra-indicação relativa para trombólise. Impossibilidade de abordar AB por irregularidades intranponíveis de ambas as artérias vertebrais. Exame neurológico sobreponível às 24 horas com TC a demonstrar enfartes bilaterais cerebelosos agudos em território das AICAs. Durante o internamento, com surgimento de cefaleia holocraniana persistente sem outros sinais de alarme. Estudo complementar com elevação consistente de velocidade de sedimentação (máx: 124 mm/s), mas estudo por ecoDoppler cervical, transcraniano e angio-RM inconclusivos para etiologia formal de achados. Por forte suspeita integradora de processo vasculítico subjacente, nomeadamente ACG, realizou biópsia de artérias temporais que, por negatividade, foi seguida de PET FDG-F18 a demonstrar captação mural difusamente aumentada das artérias vertebrais e temporal superficial esquerda, confirmando a suspeita clínica. Iniciada corticoterapia endovenosa com transição para esquema oral com franco benefício clínico. Proposto para transição para Tocilizumab à data de alta por critério de segurança e eficácia de terapêutica de manutenção.

**Conclusão:** A etiologia subjacente ao quadro clínico é a ACG com envolvimento predominante das artérias vertebrais. O quadro de cefaleia persistente e sintomas isquémicos oftalmológicos prévios, associado a síndrome inflamatório sistémico com VS elevada e PET FDG-18 com evidência de processo inflamatório vascular ativo foram determinantes. A concomitância de fatores de risco vascular típicos torna a inferência de causalidade complexa, mas a integração alargada do síndrome clínico, mesmo perante a negatividade parcial de estudo complementar, reforça o valor do baixo nível de suspeição clínica que são fundamentais ao diagnóstico definitivo de uma entidade com abordagem terapêutica distinta.

## P15. AS MUITAS FACES DA TROMBOSE VENOSA CEREBRAL: SÉRIE DE CASOS

José Sá Silva, Vasco Sousa Abreu, João Tarrío, Teresa Caixeiro, Sofia Pina, Hugo Dória, José Pedro Rocha Pereira, João Pedro Filipe

Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto.

**Introdução:** A TVC, apesar de rara, é uma causa importante de AVC, com especial ênfase em doentes mais jovens. O diagnóstico pode ser dificultado por apresentações clínicas inespecíficas e por achados imagiológicos que podem ser subtis.

Neste trabalho apresentamos 5 casos com apresentações clínicas e imagiológicas, e etiologias variadas, com o fim de rever e discutir as características desta entidade nosológica.

### Casos Clínicos:

Mulher de 71 anos, trazida ao SU como VVAVC com hemiparésia esquerda. O estudo por TC revelou hemorragia intra-axial parietal direita, bem como extensíssima trombose dos seios venosos com envolvimento de uma proeminente veia cortical na proximidade da hemorragia. A doente foi internada e iniciada hipocoagulação, com recuperação total, clínica e imagiológica. Não foi identificada causa etiológica.

Mulher de 43 anos recorre ao SU por quadro com 5 dias de cefaleia progressiva e parésia do nervo abducente direito. A TC revelou trombose do seio recto e da veia de Galeno, sem alterações do parênquima. 15 dias antes da instalação do quadro, a doente foi submetida a miomectomia uterina com necessidade de administração de ácido tranexâmico intra-procedimento, tendo esta sido considerada a causa da trombose venosa cerebral. A doente foi internada e iniciada hipocoagulação, com posterior resolução completa do quadro.

Mulher de 71 anos, com diagnóstico recente de leucemia aguda de difícil controlo, recorre ao SU por cefaleia hemisférica intensa, refratária a analgesia. O estudo por TC revelou a presença de trombose do seio lateral e veia jugular interna esquerdos, pelo que foi internada e iniciada hipocoagulação. Durante o internamento manteve queixas de cefaleia e desenvolveu défices neurológicos de novo (TACS esquerdo) – Os sucessivos estudos de imagem (TC e RM) revelaram coleções subdurais esquerdas, com progressivo crescimento e efeito de massa e com sangue em diversas fases de evolução, bem como manutenção da trombose, sem lesões parenquimatosas. A doente acabou por falecer ao 28º dia de internamento por complicações não neurológicas.

Homem de 41 anos, encontrado caído na via pública, sem história de trauma, trazido ao SU onde apresenta várias crises convulsivas. A TC revelou volumoso hematoma intra-axial temporal com marcado efeito de massa; o estudo venográfico revelou trombose da veia de Labbé. Pelo crescimento do hematoma

foi necessária descompressão cirúrgica. Iniciou-se hipocoagulação ao 5º dia pós-operatório. O doente manteve-se deficitário até à data, com afasia e hemiparésia direita.

Prematura de 30 semanas com grave restrição do crescimento intra-uterino. A ecografia transfontanelar no primeiro dia de vida revelou hemorragia bilateral da matriz germinativa, com rotura para o sistema ventricular e consequente enfarte venoso periventricular direito extenso com distribuição hemisférica. Posteriormente desenvolveu hidrocefalia com necessidade de derivação. O enfarte acabou por evoluir com transformação quística e marcada ventriculomegalia. Aos 12 meses de idade apresentava-se com atraso global de desenvolvimento e síndrome piramidal à esquerda.

**Conclusão:** Tendo em conta a apresentação inespecífica da trombose venosa cerebral, a imagem pode ser um elemento crucial no seu diagnóstico. Conhecer as possíveis apresentações imagiológicas, desde as mais subtis às potencialmente óbvias, pode ser de utilidade determinante para a correcta orientação destes doentes.

## P16. TROMBOSE VENOSA CEREBRAL COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO INICIAL DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

Miguel Schön<sup>1</sup>, Carolina Morna<sup>2</sup>, Beatriz Nunes Vicente<sup>1</sup>, Pedro Alves<sup>1,3</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1,3</sup>, José M Ferro<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Central do Funchal, Funchal; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa.

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) constitui uma complicação bem documentada das leucemias, nomeadamente da leucemia linfoblástica aguda e da leucemia promielocítica aguda. Contudo, a sua associação com a leucemia mieloide aguda é excecional, existindo apenas um caso na literatura que documenta esta mesma associação.

**Caso Clínico:** Doente, sexo feminino, 29 anos, cumprindo terapêutica com contraceptivo oral combinado. Recorreu ao Serviço de Urgência por quadro de novo de cefaleia biparietal, de intensidade moderada a grave, com 2 semanas de evolução, agravamento matinal e vespertino, sem fotofobia, sonofobia, náuseas, vômitos ou outros sintomas neurológicos ou sistémicos. Ao exame neurológico, apresentava apenas edema bilateral da papila na fundoscopia ocular. Realizou TC-CE sem evidência de lesões agudas e veno-TC que documentou a ausência de preenchimento ao longo do seio longitudinal superior, ocupando toda a sua extensão até ao terço posterior. Perante o diagnóstico de trombose venosa cerebral, a doente iniciou anticoagulação com enoxaparina subcutânea 60 mg 2 id. O estudo laboratorial demonstrou anemia macrocítica (Hb 10,4 g/dL; VGM 101,0 fL); neutropenia 600/uL, plaquetas 331000/uL; INR 1,12; aPTT 27,2 segundos e d-dímeros 0,82 ug/mL (N<0,5). O esfregaço de sangue periférico revelou a presença de células blásticas, tendo o mielograma mostrado infiltração medular por monoblastos e promonócitos com fenótipo de leucemia mieloide aguda com diferenciação monocítica. O estudo citogenético evidenciou um cariótipo monossómico com deleção do cromossoma 18. A doente foi submetida a vários esquemas de indução de quimioterapia (daunorubicina + citarabina, mitoxantrona + etoposido + citarabina, 5-azacitidina + venetoclax) e posteriormente a transplante alogénico de medula óssea. Atualmente, mantém-se estável tanto do ponto de vista hematológico, sem evidência de recidiva tumoral ou rejeição do transplante, como

do ponto de vista neurológico, sob anticoagulação durante 6 meses, sem novos episódios trombóticos ou hemorrágicos.

**Discussão:** Reportamos um caso de trombose venosa cerebral como manifestação inicial de uma leucemia mieloide aguda de alto risco genético. A TVC é relativamente comum noutras formas leucémicas: na leucemia linfoblástica aguda ocorre predominantemente em doentes tratados com L-asparaginase, corticoterapia em altas doses e/ou metotrexato intra-tecal, enquanto na leucemia promielocítica aguda associa-se ao tratamento com ácido trans-retinóico. Na leucemia mieloide aguda, os eventos trombóticos (trombose venosa profunda e AVC isquémico) surgem, como manifestação inicial, em cerca de 3% dos doentes com aquela forma leucémica, mas a TVC é extremamente invulgar. O caso que descrevemos alerta-nos assim para a importância de reconhecer causas mais raras com implicação na génese da TVC, mesmo estando na presença de fatores de risco mais habituais, como o uso de contraceptivos orais.

## P17. TROMBOSE VENOSA CEREBRAL NA SEQUÊNCIA DE UMA REAÇÃO ANAFILÁTICA MEDIADA POR IGE

Mariana Dias da Costa, Diana Aguiar de Sousa, Pedro Nascimento Alves, Patrícia Canhão

Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN.

**Introdução:** A hipótese de que reações alérgicas mediadas por IgE possam precipitar eventos trombóticos do sistema venoso tem sido colocada, mas os dados sobre esta associação são escassos. Apesar de já ter sido relatada esta associação noutras territórios venosos (trombose venosa periférica e embolia pulmonar), ainda não existem descrições da sua ocorrência na trombose venosa cerebral (TVC).

**Caso Clínico:** Doente do género feminino, 51 anos, foi admitida no SU por quadro progressivo, que se instalou ao longo de dois dias, de perturbação da linguagem, memória e comportamento. Dois dias antes do início destes sintomas, tinha tido uma reação anafilática após prova de provocação com deflazacorte (dose administrada 22,5 mg), que reverteu após terapêutica anti-histamínica endovenosa e adrenalina intramuscular. Antecedentes pessoais: alergia a corticóides, bilastina e antibióticos beta-lactâmicos; uso de pílula contraceptiva combinada.

Apresentava-se sonolenta, desorientada no tempo e no espaço, com afasia anómica ligeira, bradifrenia, defeito de atenção sustentada e dividida, e defeito de memória episódica verbal anterógrada e retrógrada. A TC-CE documentou hipodensidade talâmica esquerda e área de hiperdensidade espontânea na topografia do seio reto, veia de Galeno, veias cerebrais internas e veia tálamo-estriada superior esquerda; a veno-TC confirmou ausência de fluxo nessas estruturas venosas. A RM-CE mostrou área de edema, enfarte venoso e hemorragia nas regiões da coroa radiada, corpo do núcleo caudado e região lenticulo-capsulo-talâmica à esquerda, e trombo intraluminal na mesma topografia anatómica descrita na TC-CE. Iniciou anticoagulação terapêutica com heparina de baixo peso molecular, com melhoria progressiva.

O estudo de estados protrombóticos e a pesquisa de neoplasia oculta não mostraram alterações. Três meses após evento, a doente tinha recuperado totalmente, apresentando uma avaliação neuropsicológica normal.

**Conclusão:** Para além do uso de anovulatório e da administração de corticóides, sugerimos que a reação anafilática mediada por IgE possa ter sido um fator precipitante deste

caso de TVC. Por um lado, os dois fenómenos ocorreram em estreita relação temporal. Por outro lado, existe plausibilidade biológica para esta associação. A concentração sérica de IgE está aumentada em doentes com doença alérgica. Estas imunoglobulinas têm atividade protrombótica e anti-fibrinolítica, ao promoverem a libertação de fator ativador das plaquetas, com consequente aumento dos níveis de tromboxano A2 e serotonina e consumo de fibrinogénio e de fatores de coagulação.

Apesar de não se poder ter a confirmação desta associação, o relato deste caso aumenta a informação disponível e levanta hipóteses sobre este possível fator precipitante de TVC.

## P18. DISFUNÇÃO DA PERCEÇÃO TEMPORAL EM DOENTES PÓS-AVC: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

Pedro Coelho<sup>1</sup>, Joana Amado Rodrigues<sup>3</sup>, Pedro Nascimento Alves<sup>1,2</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>1,3</sup>

1-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 da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Clinica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A perceção temporal consiste na experiência subjetiva associada à passagem do tempo e à duração dos eventos. A literatura é escassa relativamente à disfunção da perceção temporal após AVC. Com esta revisão sistemática, pretende-se descrever melhor a disfunção da perceção temporal nos doentes pós-AVC.

**Métodos:** Foi realizada uma revisão sistemática da literatura nas bases de dados *Pubmed*, *Medline*, *PsycInfo*, *Web of Science* incluindo artigos até Dezembro de 2020. As palavras chave utilizadas foram *time perception AND stroke [MESH]* e *temporal processing AND stroke [MESH]*.

**Resultados:** Um total de 27 artigos foram selecionados, correspondendo a 418 doentes (n=253 sexo masculino; 60,5%), com idades compreendidas entre os 35 e 88 anos. A maioria dos artigos avaliou doentes com lesões isquémicas (n=21); os restantes (n=6) avaliaram doentes com lesões isquémicas e hemorrágicas. Cinco artigos avaliaram os doentes no período agudo (um mês após AVC), com a maioria dos artigos com avaliações dos doentes entre 2 e 7 meses após AVC. Três artigos fizeram avaliações prospetivas com tempo de reavaliação entre 3 e 6 meses. A maioria dos doentes apresentava lesões localizadas no hemisfério direito (n=219; 52,4%); apenas 5 doentes apresentavam lesões bilaterais. As lesões infratentoriais corresponderam a 54 doentes (12,9%). As localizações mais reportadas incluíram córtex pré-frontal dorsolateral, córtex parietal (em particular córtex parietal inferior direito, giro angular e giro supra-marginal), tálamo, ínsula, gânglios da base e cerebelo. A maioria dos estudos aplicou protocolos de avaliação prospetiva do tempo, com intervalos de subsegundos e intervalos supra-segundos (2 a 90 segundos), incluindo comparação de intervalos de tempo com estímulo auditivo e visual, estimativa de intervalos de tempo com estímulo auditivo e visual e reprodução de intervalos temporais. O defeito mais encontrado correspondeu a subestimação do intervalo temporal (n=165; 39,5%), seguido de sobrestimação do intervalo temporal (n=116; 27,7%).

**Conclusão:** O conhecimento é ainda escasso relativamente aos defeitos da perceção temporal após AVC. Uma avaliação sistemática desta disfunção nos doentes com AVC é essencial para compreender melhor os mecanismos associados a este defeito, bem como o impacto funcional que este defeito pode provocar.

## P19. DESAFIOS DO TRATAMENTO DE SINGULTOS PÓS-ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NA FASE AGUDA DA REABILITAÇÃO: A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Gabi Almeida, Sara Freixo, Edgar Amorim, Ana Catarina Matias  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Hospital de Braga.

**Introdução:** Os singultos resultam de inspirações rápidas decorrentes de contrações involuntárias espasmódicas do diafragma e musculatura intercostal, seguidas de encerramento glótico abrupto. Postula-se que o arco reflexo dos singultos possui aferências via nervos frénico, vago e cadeia simpática (T6-T12), com processamento no tronco cerebral e medula cervical superior. As eferências seguem pelo nervo frénico até ao diafragma e pelos nervos acessórios até aos músculos intercostais. A sua expressão é geralmente autolimitada, considerando-se persistentes se ultrapassarem 48 horas e intratáveis após 1 mês. Os singultos persistentes ou intratáveis podem ser precipitados por disrupção do arco reflexo, que pode ocorrer em AVC do tronco cerebral. São geralmente benignos, mas podem interferir com o sono e a alimentação e provocar fadiga/dor, tornando esta problemática relevante na fase aguda do AVC, em que se pressupõe a integração em programas de reabilitação intensivos. Assim, as especificidades inerentes à reabilitação em fase aguda tornam essencial a gestão terapêutica deste sintoma. Descrevemos dois casos clínicos ilustrativos dos desafios do tratamento de singultos pós-AVC na fase aguda da reabilitação.

**Casos Clínicos:** Ambos os doentes foram admitidos no internamento de MFR 2 a 3 semanas após sofrerem AVC isquémicos em território vertebro-basilar. O primeiro, 53 anos, apresentava lesão bulbar esquerda, da qual resultou hemiparesia ipsilateral, déficit de equilíbrio e disfagia grave com necessidade de sonda nasogástrica e, posteriormente, PEG. No segundo doente, 63 anos, objetivava-se hemiparesia direita, ataxia, disfagia com necessidade de adaptação de consistências, e disartria, decorrentes de lesão cerebelosa inferior direita. Ambos apresentavam, desde a admissão hospitalar, singultos frequentes com interferência no tratamento fisiátrico, associados a vômitos e mal-estar, limitando a progressão no treino de deglutição. Foram medicados inicialmente com clorpromazina, verificando-se diminuição da frequência dos episódios, aproximando-se da cessação no segundo caso. Contudo, ambos exibiram elevação franca das enzimas hepáticas que, após exclusão de outras causas, foi interpretada como iatrogénica, motivando a suspensão do fármaco. A introdução posterior de baclofeno 5mg tid obteve controlo eficaz dos singultos, sem impacto relevante no tónus muscular.

**Conclusão:** Os singultos pós-AVC podem afetar a qualidade de vida e constituir uma barreira ao processo de reabilitação na fase aguda. Neste contexto, a escolha do tratamento deve ter em conta o potencial iatrogénico, comorbilidades, distúrbios do tónus, entre outros. Existem inúmeros fármacos descritos na literatura, sendo a clorpromazina (25-50 mg tid) o mais citado como primeira linha. Porém, a hepatotoxicidade potencial e efeitos laterais com impacto no tratamento fisiátrico (como sedação, hipotensão ortostática e tonturas) limitam a sua utilização em alguns doentes. O baclofeno é outra alternativa (5-10 mg tid); contudo, dado o seu efeito anti-espástico, poderá, sobretudo no período pós-AVC, interferir com a recuperação motora. Alguns estudos relatam benefício com gabapentina e metoclopramida, a última com a particularidade de atuação sobre vômitos, que podem estar associados. A utilização de pregabalina, haloperidol, amitriptilina, carbamazepina, entre outros, surge tam-

bém na literatura, embora associada a evidência menos robusta. A gestão dos singultos pós-AVC é, portanto, um desafio, devendo as intervenções terapêuticas ser selecionadas de acordo com o perfil do doente e ajustadas à realidade da reabilitação.

## P20. DIPLOPIA APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL - QUAL O SEU IMPACTO?

Lurdes Rovisco Branquinho, João Nuno Malta, Ana Margarida Ferreira

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

**Introdução:** As alterações visuais podem ocorrer até 30% dos sobreviventes de acidente vascular cerebral (AVC) com consequências para os doentes por aumento da morbidade e redução drástica da qualidade de vida. A diplopia pode ocorrer em cerca de 6% dos AVC, mais frequentemente por paralisia dos III ou VI pares cranianos, mas pode também ocorrer por compromisso dos mecanismos de convergência, na lesão do fascículo longitudinal medial (oftalmoplegia internuclear). A diplopia afeta drasticamente a capacidade funcional do doente, bem como o cumprimento do próprio programa de reabilitação, interferindo direta e indiretamente no potencial de recuperação. O tratamento inicial consiste na oclusão monocular, sendo desnecessária a oclusão alternada na idade adulta, preferindo, a maioria dos doentes, a oclusão do olho não dominante.

**Caso Clínico:** Os autores apresentam o caso de um homem de 59 anos, previamente autónomo e trabalhador ativo, vítima de hemorragia ponto-mesencefálica posterior paramediana direita com quadro de hemiparesia esquerda frustre, diplopia, disartria grave, ataxia axial e apendicular marcada bilateral. Na avaliação mais diferenciada da visão confirmou-se parésia conjugada supranuclear superior a indicar atingimento mesencefálico posterior horizontal e das fibras sacádicas horizontais. Realizou programa de reabilitação durante o internamento e em centro de reabilitação durante 3 meses. Manteve diplopia durante a intervenção, sem claro benefício com a oclusão monocular ou outras intervenções dirigidas. Condição negativamente o cumprimento do restante programa, nomeadamente o controlo da dismetria e ataxia, o treino de equilíbrio e marcha e o ganho de autonomia nas atividades de vida diária (AVD) e transferências. Repercutindo-se num ganho de 21% no score da Medida de Independência Funcional, mantendo um valor concordante com dependência moderada a máxima em todas as AVD (MIF inicial - 23+20: 43/126 e MIF aos 5 meses 36+33: 69/126).

**Conclusão:** De entre as várias funções que podem ficar comprometidas com o AVC, o compromisso das funções mentais (nomeadamente alterações cognitivas, depressão) e visuais são as que mais influência têm no prognóstico funcional. O comprometimento da função da visão é um verdadeiro desafio na instituição do programa de reabilitação de qualquer doente, não só pelo impacto condicionado, por si só, nas atividades, participação e qualidade de vida, mas também por influenciar o programa de reabilitação e dificultar a aprendizagem de técnicas adaptativas. As alterações visuais podem ter algum grau de reversibilidade com intervenções dirigidas; no entanto, quando tal não acontece, as estratégias compensatórias são habitualmente insuficientes e limitadas.

## P21. O DOENTE AOS OLHOS DE QUEM O CONHECE: UMA MARCHA DIFERENTE!

Maria Fátima Carvalho, Luísa Pinheiro, Cláudia Souza  
USF Viatodos, ACeS Cávado III – Barcelos/Esposende

**Introdução:** A Medicina Geral e Familiar é uma especialidade holística e centrada na pessoa, distinguindo-se o Médico

de Família por conhecer o doente na sua globalidade e encontrando-se numa posição privilegiada para reconhecer estádios precoces e indiferenciados de doença.

**Caso:** Homem de 43 anos, autónomo. Com antecedentes de Hipertensão Arterial, Doença Renal Crónica e história de Traumatismo Cranioencefálico aos 17 anos com discreta hemiparésia direita sequelar de predomínio crural. Recorreu ao Serviço Urgência por episódio de cefaleia, síncope, perda de visão e crise hipertensiva, tendo tido alta após estabilização tensional orientado para o Médico de Família com indicação de repouso. Manteve quadro sintomático com novo episódio de síncope que motivou outra ida ao Serviço de Urgência, tendo-se mantido a orientação de repouso. Neste sentido, voltou a recorrer à sua médica assistente para continuação de Certificado de Incapacidade Temporária. Durante esta consulta constatou-se um padrão de marcha diferente do seu habitual, caracterizada por marcha de base alargada e discreto desequilíbrio de novo, e dada a ausência de melhoria sintomática, solicitou-se Tomografia Cranioencefálica de carácter urgente, que evidenciou “lesão ovalada, cerebelosa esquerda, espontaneamente hiperdensa com halo de edema correspondendo provavelmente a hematoma cerebeloso, que condiciona apagamento da fólia cerebelosa” tendo sido imediatamente orientado para o Serviço de Urgência. Ficou internado no serviço de Neurologia, tendo aí realizado Ressonância Magnética Nuclear Cerebral que confirmou hematoma cerebeloso esquerdo e evidenciou também a lesão sequelar de predomínio subcortical, rolândica à esquerda, de acordo com os antecedentes supracitados, colocando assim a hipótese de Hematoma cerebeloso de provável etiologia hipertensiva.

**Conclusão:** Este caso clínico ressalva a importância do seguimento longitudinal intrínseco à atividade do Médico de Família, dotando-o de uma capacidade única para reconhecer discretas modificações do padrão habitual do doente que, em determinado momento, podem configurar sinais de alerta no seu contexto individual.

## P22. SUSPEITAR, DIAGNOSTICAR, REABILITAR: TRIÁDE ESSENCIAL NA MINIMIZAÇÃO DO IMPACTO FUNCIONAL DA SÍNDROME DE WALLEBERG: CASO CLÍNICO

Diogo Roxo, Alexandre Fernandes, Brandon Allan, Mónica Bettencourt, Tiago Esteves de Carvalho

Unidade Funcional de Medicina Física e de Reabilitação – Hospital de Cascais.

**Introdução:** A Síndrome de Wallenberg constitui a apresentação clínica mais frequente de um evento vascular cerebral da circulação posterior. Ocorre devido à isquémia do território de irrigação da artéria cerebelosa pósterio-inferior que se distribui desde o bulbo raquidiano à superfície cortical dos hemisférios cerebelosos. A isquémia pode surgir devido a oclusão trombótica, fenómeno cardio-embólico, dissecação vertebral, sarcoidose, entre outras. O quadro clínico habitual inclui vertigem, nistagmo, náuseas e vómitos, diplopia, síndrome de Horner, perda do reflexo da córnea homolateral, anidrose facial homolateral, disfonía e disfagia, ataxia homolateral, disgeusia homolateral, hipotalgia e termoanestesia do tronco e extremidades contralateral e da face homolateral. Em mais de 60% dos casos não existe evento isquémico isolado desta artéria, pelo que poderão estar associados outros sintomas para além dos anteriormente mencionados. O caso clínico seguinte retrata o impacto da instituição de um programa de reabilitação precoce, dirigido

e continuado para o tratamento e consequente melhoria funcional num doente com Síndrome de Wallenberg.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 57 anos, autónomo nas atividades de vida diárias. Dos antecedentes pessoais a destacar HTA e dislipidemia. Foi admitido no serviço de urgência por vertigem, náuseas, vômitos, cefaleia parietal direita e disartria, fora do período temporal para realização de trombólise. Adicionalmente, objetivou-se paralisia facial periférica direita, síndrome de Horner direito, nistagmo horizonte-rotatório bidirecional, diplopia vertical, disfonia, disfagia para líquidos e hipostesia álgica da hemiface direita e hemicorpo esquerdo, sem défice de força muscular. A nível funcional, o doente apresentava ataxia da marcha e alteração do equilíbrio dinâmico. A TC crânio-encefálica à admissão não apresentava alterações, no entanto, dada a elevada suspeita clínica, foi realizada angio-TAC do pescoço que mostrou “artéria vertebral direita hipoplásica, sem preenchimento da coluna de contraste no segmento V4”. Durante o internamento, o doente iniciou fisioterapia visando o treino da coordenação motora e de transferências, treino de equilíbrio em sedestação e ortostatismo tal como treino de marcha. Iniciou, ainda, terapia da fala para redução da deglutição e da fonação. O doente teve alta hospitalar a efetuar marcha com andarrilho por manter ataxia da marcha e alteração do equilíbrio dinâmico. Após 6 semanas de fisioterapia em regime de ambulatório, verificou-se evolução no padrão da marcha. O doente realizava, a esta data, marcha com apoio de 1 bengala e base de sustentação menos alargada, apresentando melhoria do equilíbrio em ortostatismo estático e dinâmico. Dada a melhoria progressiva com a continuação dos tratamentos, após 4 meses do evento inicial, o doente conseguia efetuar marcha sem produtos de apoio e não apresentava qualquer limitação funcional.

**Conclusão:** Este caso retrata a importância de uma elevada suspeita clínica para orientação e interpretação dos exames imagiológicos tal como o papel da Medicina Física e de Reabilitação no acompanhamento e seguimento destes doentes visando a melhoria funcional e posterior integração e participação nas atividades e na sociedade.

## P23. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL E REABILITAÇÃO VESTIBULAR: A SCOPING REVIEW.

Anabela Correia<sup>1,2</sup>, Carla Pimenta<sup>1,2</sup>

1-Fisioterapeuta, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Professora Adjunta, Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa.

**Introdução:** Os défices vestibulares centrais resultam de alterações no sistema vertebrobasilar (que inclui o tronco cerebral, o cerebelo, o lobo occipital, as artérias vertebrais e basilar) e podem ser causados por Acidente Vascular Cerebral (AVC). Os défices vestibulares puros nos pacientes com AVC são raros, mas existem frequentemente alterações resultantes da lesão cerebral que provavelmente beneficiam da Reabilitação Vestibular (RV).

**Objetivos:** Pesquisar e analisar a literatura existente sobre a efetividade da RV no doente com AVC.

**Metodologia:** Realizou-se uma *Scoping Review* utilizando a ferramenta sugerida por ArsKey e O'Malley e as orientações da *Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews* (PRISMA-ScR). Na pesquisa, sem limite temporal, nas bases de dados Pubmed e Physioterapy Evidence Database (PEDro), utilizou-se a combinação das palavras-chave: “Acidente Vascular Cerebral” e “Reabilitação Vestibular” e Stroke and “Vestibular Rehabilitation”. Foram incluídos os estudos aleatorizados ou estudos piloto e excluídos artigos que não fossem escritos em Português ou em Inglês ou

cujos temas não fossem de encontro ao objetivo do estudo. Os artigos incluídos foram registados numa tabela e analisados.

**Resultados:** Num total de 18 artigos, foram excluídos 3 por estarem repetidos, 8 por estarem fora do âmbito da pesquisa e 2 por não estarem escritos em Português ou Inglês. Os 5 artigos selecionados foram publicados entre 2013 e 2020 e os instrumentos de avaliação mais utilizados foram o *Timed Up and Go test*, o *Dizziness Handicap Inventory* e o *Dinamic Gait Index*. A intervenção vestibular utilizou maioritariamente exercícios de estabilização corporal e de estabilização do olhar em conjunto com a fisioterapia habitual. A intervenção durou entre 4 a 6 semanas e verificou-se uma melhoria nas diversas escalas de avaliação utilizadas. Apenas três estudos encontraram diferenças significativas entre os resultados do Grupo de Controlo e do Grupo de Intervenção em alguns dos instrumentos utilizados, nomeadamente na melhoria do equilíbrio, marcha e funcionalidade.

**Conclusão:** Esta *Scoping Review* mostra que existe um número limitado de estudos sobre a RV e o AVC com grande variabilidade nos instrumentos de avaliação, técnicas de tratamento, dificultando a análise conjunta dos vários estudos. No entanto verifica-se que a RV é uma área muito abrangente que utiliza uma grande variedade de estratégias de intervenção, pelo que as palavras-chave selecionadas podem não ter conseguido encontrar todos os estudos existentes sobre esta temática.

De acordo com os estudos analisados a otimização da função vestibular parece atuar como facilitador da recuperação, nomeadamente nas alterações perceptivas, no equilíbrio e na marcha, reduzindo o risco de queda; pelo que a RV pode/deve ser uma estratégia a incluir, pelos fisioterapeutas, na reabilitação de doentes com AVC.

## P24. O EFEITO DA IMAGÉTICA MOTORA ASSOCIADA À TERAPIA CONVENCIONAL (FISIOTERAPIA E TERAPIA OCUPACIONAL), NA RECUPERAÇÃO DA FUNÇÃO DO MEMBRO SUPERIOR APÓS AVC

Vânia Rodrigues Guimarães, Maria Vânia Silva Nunes, Ana Isabel Ferreira Vieira

Universidade Católica Portuguesa, Lisboa; Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisboa.

**Resumo:** A terapia convencional (fisioterapia e terapia ocupacional) compreende um conjunto de medidas que promovem a recuperação da função motora em interação com o seu ambiente, pós Acidente Vascular Cerebral, para a máxima independência e reinserção social. A imagética motora (IM) é uma técnica relativamente recente que está a ser utilizada com mais frequência no tratamento de sobreviventes de AVC. E a literatura defende que a terapia convencional (TC) parece ser mais eficaz, quando combinada com esta técnica.

**Objetivo:** Identificar a eficácia da imagética motora associada à terapia convencional, em comparação com a terapia convencional apenas, na recuperação da função do membro superior, pós AVC.

**Métodos:** Foi realizada uma revisão sistemática da literatura nas bases de dados: Web of Science, PubMed, CINAHL, PEDro e Scopus de estudos registados até maio de 2021, para selecionar ensaios clínicos com controlo aleatorizado com utentes com AVC, nos quais a IM foi utilizada como técnica de reabilitação. Foram incluídos 14 ensaios clínicos. As características dos estudos e as medidas dos resultados foram resumidas e as evidências foram descritas.

**Resultados:** Os 14 estudos analisados diferiram em relação ao design, características da população, protocolos de intervenção e medidas dos resultados. Todos os estudos envolveram o membro superior afetado nas tarefas de IM. A maioria dos es-

tudos encontrou efeitos positivos na melhoria da função motora do membro superior nos grupos experimentais. E apenas um dos estudos não mostrou qualquer evidência da sua eficácia.

**Conclusão:** Os resultados sugerem que terapia convencional combinada com a imagética motora é mais eficaz na recuperação da função do membro superior do que a terapia convencional apenas. Contudo, ainda se sente uma grande necessidade de melhorar a qualidade metodológica dos ensaios clínicos para obter resultados fidedignos, com o objetivo de conduzir a decisões relevantes no sentido de incluir a imagética motora no programa de reabilitação convencional.

Esta revisão sistemática permitiu identificar algumas necessidades no que respeita à elaboração de estudos clínicos. A utilização de métodos de investigação homogêneos, no que diz respeito às características da amostra (período após o AVC, janela de idades, capacidade de imagética motora, especificidades da lesão cerebral), com recurso a instrumentos de avaliação padronizados, para a obtenção de resultados robustos, permitirá uma interpretação dos dados mais confiável neste domínio científico e replicável pelos pares. O período de intervenção (fase do AVC) merece maior atenção visto que, poderá ser um forte indicador de um efeito positivo ou negativo no que respeita aos efeitos da IM. A localização e extensão da lesão poderá ser também um fator influenciador da eficácia da imagética motora, uma vez que, tal como vimos ao longo desta revisão, a capacidade de imagética parece estar associada à região do córtex parietal posterior. Tendo-se verificado ainda que os efeitos positivos da imagética motora parecem estar ligados a uma maior duração e intensidade da intervenção, principalmente em doentes crónicos.

Em relação à perspetiva mais adequada para a IM, os estudos presentes na literatura parecem apontar para uma maior eficácia e maior utilização da IM na perspetiva interna e como primário o que se verifica nos resultados do estudo.

Aparentemente ainda não existe um protocolo universal de intervenção com imagética motora, embora saibamos que, os efeitos positivos são mais visíveis quando esta é combinada com a terapia convencional. E o tempo de aplicação da imagética varia entre os 20 e os 60 min., 2 a 5 vezes por semana, entre 4 a 6 semanas.

**Compromissos:** Foi desenvolvido um protocolo de intervenção, aprovado pela Comissão de Ética do Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, onde se pretende aplicar a técnica de imagética motora combinada com a terapia convencional, segundo as conclusões da revisão sistemática aqui apresentada e baseada na literatura.

## P25. OMBRO DOLOROSO DO HEMIPLÉGICO: O BLOQUEIO DO NERVO SUPRAESCAPULAR, UMA TÉCNICA EFICAZ NO CONTROLO DA DOR?

Rui Martins da Silva<sup>1</sup>, Adriana Pereira<sup>1</sup>, Glória Batista<sup>2</sup>, Maria da Paz Carvalho<sup>2</sup>, Filipa Faria<sup>2</sup>

1-Interno de Formação específica em MFR - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão – Cascais; 2-Especialista em MFR – Serviço de Reabilitação de Adultos - Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão - Cascais.

**Introdução:** O AVC é das principais causas de morte e incapacidade adquirida em todo o mundo. As sequelas mais evidentes são: hemiparesia, alterações da deglutição e alterações da fala e/ou linguagem. Apesar de, aparentemente menos graves, existem complicações músculo-esqueléticas, como é o caso do Ombro doloroso do Hemiplégico (ODH), que tem um impacto muito importante na qualidade de vida dos doentes, podendo comprometer o processo de reabilitação.

A etiologia do ODH é multifatorial (por exemplo: espasticidade, capsulite adesiva e subluxação glenoumeral), devendo o tratamento ser dirigido à causa. Contudo, nos casos de cronificação da dor, em que o tratamento dirigido à causa não é possível ou não é efetivo, podemos optar por bloqueios de nervos periféricos, com responsabilidade na transmissão da informação dolorosa do ombro. O bloqueio do nervo supraescapular (BNS) ganhou relevância recente, estando associado a melhoria significativa da dor e da função. Mesmo não estando o mecanismo de ação totalmente esclarecido, a teoria mais aceite é a supressão da representação cortical do estímulo doloroso, com melhoria da dor, com duração muito superior à semi-vida do anestésico usado.

**Objetivo:** O objetivo deste trabalho é avaliar a eficácia do BNS ecoguiado no tratamento do ODH, em doentes selecionados com sequelas de omalgia pós-AVC, de um centro de reabilitação português.

**Métodos:** Os doentes selecionados para o estudo foram aqueles internados em um centro de reabilitação português, para reabilitação de sequelas de AVC durante o ano de 2021, que apresentavam omalgia no lado parético, refratária ao tratamento farmacológico e fisiátrico conservador; ou ausência de indicação para outra técnica minimamente invasiva dirigida à causa. Os parâmetros avaliados foram: espasticidade; presença de subluxação da glenoumeral através da radiografia do ombro; existência de roturas, calcificações tendinosas, derrame articular e bursite avaliadas ecograficamente; e avaliação da dor através da EVA pré-procedimento de BSN e 24 h, 15 dias e 30 dias pós-procedimento de BSN ecoguiado (com 1cc de lidocaína-20 mg/ml, 3cc de ropivacaína-2 mg/ml e 1ml de metilprednisolona-40 mg/ml), sob assepsia. A análise estatística foi realizada usando o SPSS, versão 24, sendo considerado um nível de significância  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Foram selecionados 39 doentes com sequelas de AVC, 26 do género feminino, 21 com hemiparesia esquerda. A média de idade foi de 64,3 anos.

Estes doentes apresentavam EVA média de: 8.3 previamente ao procedimento, 0,92 24 h pós-procedimento, 1,54 15 dias pós-procedimento e 1,73 30 dias pós-procedimento.

Verificou-se diferença estatisticamente significativa ( $<0,001$ ) entre a EVA prévia ao BNS e todas as EVA posteriores (às 24h, aos 15 dias e aos 30 dias) ao BNS.

**Conclusão:** O BSN ecoguiado foi eficaz na diminuição da dor do ODH, com otimização algica significativa, pelo menos por 30 dias, a qual sabemos poder ter um reflexo importante e determinante na funcionalidade destes doentes.

O controlo algico do ODH através de procedimentos minimamente invasivos como o descrito é uma evolução inquestionável na prestação de cuidados de saúde aos sobreviventes de AVC, sendo uma possibilidade terapêutica de relevo crescente, obviamente sempre integrada num programa de reabilitação individualizado e dirigido à otimização funcional, melhoria da qualidade de vida, da autonomia e na integração socio-familiar.

## P26. COMPLICAÇÕES MÚSCULO-ESQUELÉTICAS NOS DOENTES PÓS-AVC: AVALIAÇÃO DO SEU IMPACTO NO PROGRAMA DE REABILITAÇÃO

Adriana Pereira<sup>1</sup>, Rui Silva<sup>1</sup>, Joselda Abreu<sup>1</sup>, Maria Pais de Carvalho<sup>1</sup>

1-Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, Cascais.

**Introdução:** O AVC é uma causa major de mortalidade e incapacidade a nível mundial. A incapacidade permanente deve-se à complexidade de sequelas que podem acometer o sobrevivente a este evento, condicionando graus variáveis de dependência.

A hemiparesia, as alterações formais da fala e/ou linguagem, da deglutição e a espasticidade constituem as sequelas mais óbvias. No entanto, as complicações músculo-esqueléticas (MEQ) e a dor associada, merecem atenção da equipa multiprofissional, uma vez que constituem uma das principais razões pela qual os doentes não conseguem iniciar ou participar ativamente no seu processo de reabilitação após o AVC.

**Objetivos:** identificar os problemas MEQ mais comuns nos doentes pós-AVC e qual impacto dos mesmos no programa de reabilitação; mostrar a importância do seu diagnóstico e tratamento adequado no prognóstico funcional.

**Metodologia:** revisão não sistemática da literatura recorrendo a pesquisa, na base de dados PubMed indexada, de publicações em inglês ou português. Os termos de pesquisa utilizados foram "Post-stroke Musculoskeletal Problems" AND "rehabilitation".

**Resultados:** Uma das causas MEQ mais comuns é o ombro doloroso do hemiplégico (ODH), com uma incidência descrita entre 9% e ~40%, que ocorre normalmente 2-3 meses após o AVC. Dado que os membros superiores têm um papel primordial nas AVD, nas transferências, no equilíbrio, bem como na marcha, o ODH tem-se associado a maior tempo de internamento e a menor probabilidade de retorno ao domicílio aquando da alta. A causa desta entidade é multifatorial, podendo ter origem na articulação glenoumeral (subluxação), na cápsula da articulação (capsulite adesiva), nos tendões, na musculatura periarticular pelo aumento do tônus muscular (espasticidade), e em alguns casos a origem é neuropática (síndrome ombro-mão). A espasticidade apesar de ser uma condição neurológica, pode levar a complicações MEQ, como a contratura muscular, com grave comprometimento funcional. A espasticidade no membro inferior está associada a 2 grandes deformidades nos doentes pós-AVC: o pé equino-varo resultado do desequilíbrio entre a contratura e espasticidade dos flexores plantares e inversores e a fraqueza muscular dos dorsiflexores e eversores; e o genu recurvatum presente em 40-68% dos doentes hemiparéticos. Alguns mecanismos que podem levar ao genu recurvatum têm sido propostos na literatura, incluindo a fraqueza dos músculos quadríceps, isquiotibiais ou glúteos; espasticidade do quadríceps; dorsiflexão limitada do tornozelo durante a fase de apoio e propriocepção ineficaz.

Estas deformidades têm impacto marcado na marcha, com alterações biomecânicas relevantes, as quais levam ao aumento do stress ligamentar e capsular, que para além de provocar dor, podem ser responsáveis pela osteoartrite das articulações envolvidas, que é ~50% superior nesta população quando comparada com a população geral.

**Conclusão:** A literatura é unânime em demonstrar que os sobreviventes do AVC apresentam inúmeras sequelas MEQ, que se desenvolvem meses a anos após o evento. Para prevenir o impacto negativo destas sequelas na funcionalidade e participação dos doentes nos programas de reabilitação, as medidas preventivas devem ser precocemente adotadas.

As armas terapêuticas disponíveis para os problemas MEQ, são várias, desde o tratamento farmacológico e fisiatrico conservador com fisioterapia, terapia ocupacional, a prescrição de ortóteses e de exercício físico até técnicas minimamente invasivas na dependência da causa identificada.

## P27. ONDAS DE CHOQUE: UMA OPÇÃO PARA O TRATAMENTO DA ESPASTICIDADE PÓS-ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL.

Luísa Viana Pinto<sup>1</sup>, Filipa Gouveia<sup>1</sup>, Joana Ramalho<sup>1</sup>, Sara Ribeiro Silva<sup>1</sup>, Helena Barroso Castro<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).

**Introdução:** A espasticidade é um distúrbio motor caracterizado pelo aumento do tônus muscular, dependente da velocidade, associado à exacerbação do reflexo miotático. Afeta entre 20%-40% dos sobreviventes de AVC após 12 meses. Deve ser tratada quando limita as atividades de vida diária, sendo as ondas de choque (OC) uma possível opção de tratamento. As OC são ondas mecânicas, que atuam por mecanotransdução, com capacidade de modular as propriedades elásticas do tecido muscular. Podem ser classificadas em dois tipos consoante o padrão de propagação da onda: onda de choque focal (OCF) e onda de pressão radial (OPR).

**Objetivo:** Revisão da literatura sobre os efeitos das OC na espasticidade pós-AVC.

**Metodologia:** Foram selecionados artigos da base de dados PUBMED, publicados em inglês, nos últimos 10 anos. As palavras-chaves que definiram espasticidade foram: "spastic" e "spasticity". Esses termos foram associados com a palavra "extracorporeal shock waves". Foram incluídos apenas estudos clínicos randomizados controlados (ECRC) e excluídos estudos não relacionados com espasticidade pós-AVC. Foram selecionados 11 ECRC.

**Resultados:** Os estudos demonstram que as OC diminuem significativamente o tônus muscular na espasticidade, com diminuição da excitabilidade do motoneurónio. Estes efeitos são observáveis uma hora após a aplicação. A duração parece depender do número de sessões realizadas: um estudo constatou que 3 sessões reduziram a espasticidade durante pelo menos 16 semanas, enquanto os efeitos de 1 sessão duraram 8-12 semanas. Relativamente à toxina botulínica tipo A, as OCF melhoram o efeito da toxina em maior extensão do que a eletroestimulação e quando comparado o seu efeito com o das OC, as OC revelaram não ser inferiores à toxina botulínica. Apenas um estudo comparou o efeito das OCF e OPR: ambas demonstraram melhoria semelhante na espasticidade do músculo gastrocnémio, embora as OPR apresentem resultados superiores na amplitude de movimento do tornozelo e na área de contato plantar durante a marcha. Aplicar OC na junção miotendinosa tem resultados semelhantes à sua aplicação no ventre muscular.

**Conclusão:** O mecanismo pela qual as OC atuam na espasticidade permanece desconhecido. Contudo, vários são os mecanismos propostos: desnervação dos receptores de acetilcolina e de nociceptores; quebra da união de atina com a miosina; estimulação de órgão tendinoso de golgi; modulação da ativação do fuso muscular através do motoneurónio alfa. Esta revisão demonstra que as OC são eficazes e seguras, não produzem fraqueza muscular e constituem uma alternativa não invasiva ao tratamento com toxina botulínica tipo A na espasticidade pós-AVC, especialmente quando há formação de anticorpos neutralizantes antitoxina botulínica, a maior causa de insucesso no tratamento.

A espasticidade é considerada pela *International Society for Medical Shockwave Treatment* uma indicação para a técnica supracitada de acordo com especialistas na área. Contudo, são necessários estudos adicionais para que as OC possam vir a ser integradas na prática clínica corrente.

## P28. VALOR PROGNÓSTICO DO VOLUME DA AURÍCULA ESQUERDA NO CONTEXTO DE AVC ISQUÉMICO AGUDO DE ETIOLOGIA CARDIOEMBÓLICA

Augusto Rachão, Elisa Silva, Miguel Rodrigues, Liliana Pereira  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal).

**Introdução:** O volume indexado da aurícula esquerda (VIAE), contemplando uma correção para a área de superfície corporal,

tem implicações prognósticas em múltiplas patologias cardíacas. Recentemente, tem-se evidenciado uma relação com um aumento de mortalidade após AVC isquémico agudo.

**Objetivo:** Análise retrospectiva da relação entre o VIAE e as características clínicas e de prognóstico do AVC cardioembólico.

**Metodologia:** Foram avaliadas as características demográficas, perfil de comorbilidades, volume da aurícula esquerda e características clínicas e de prognóstico de doentes com AVC cardioembólico, devido a fibrilação auricular, admitidos na Unidade de AVC de um hospital terciário. Foram realizados testes de Mann-Whitney e coeficientes de correlação de Pearson, com SPSS® v25.

**Resultados:** Em 131 doentes, com idade mediana de 50 anos e predomínio do sexo feminino (61,1%), maioritariamente com hipertensão (86,3%), mas sem diabetes (74,8%) nem obesidade (70,4%), o valor mediano do VIAE foi de 42,85 mL/m<sup>2</sup> e 89,4% tiveram valores aumentados (>28 mL/m<sup>2</sup>). Doentes com níveis aumentados de proteína C reativa na admissão ( $r=0,227$ ;  $p=0,018$ ) e enfartes completos da circulação anterior (TACI) (71,16 vs 53,38 mL/m<sup>2</sup>;  $p=0,009$ ) tiveram maior VIAE. O VIAE associou-se ainda a uma maior mortalidade intra-hospitalar (90,27 vs 63,78 mL/m<sup>2</sup>;  $p=0,018$ ), de forma independente de variáveis de confundimento, e a uma maior pontuação na escala de Rankin modificada (mRS), aquando da alta (67,69 [3-6] vs 52,14 [0-2] mL/m<sup>2</sup>;  $p=0,014$ ;  $r=0,311$ ;  $p<0,001$ ), embora esta associação seja dependente da presença de TACI. Não foram encontradas relações estatisticamente significativas entre o VIAE e os restantes parâmetros avaliados, nomeadamente mortalidade a longo-prazo e pontuação na mRS a 6 meses.

**Conclusão:** O VIAE parece ter um papel no prognóstico intra-hospitalar de doentes com AVC cardioembólico, tendo-se reforçado nesta população uma associação independente com um aumento de mortalidade durante o internamento. Esta informação sugere uma possível valorização desta variável na orientação diagnóstica e terapêutica destes doentes.

## P29. PERFIS DINÂMICOS DE BIOMARCADORES NO PLASMA E SEU VALOR PROGNÓSTICO NO AVC ISQUÊMICO

Denis Gabriel<sup>1,\*</sup>, Isabel Silva<sup>1,2,\*</sup>, Joel Simrén<sup>3,4</sup>, Ângelo Carneiro<sup>5</sup>, Sara Ribeiro<sup>6</sup>, Hugo Mota Dória<sup>7</sup>, Ricardo Varela<sup>1</sup>, Ana Aires<sup>8</sup>, Karolina Minta<sup>4,9</sup>, Rui Antunes<sup>10</sup>, Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Pedro Castro<sup>8</sup>, Kaj Blenow<sup>4,5</sup>, Rui Magalhães<sup>11</sup>, Henrik Zetterberg<sup>3,4,9,12,13</sup>, Manuel Correia<sup>1,11</sup>, Luís F. Maia<sup>1,2,11</sup>

\* Co-autoria em primeiro lugar

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde e IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; 3-Department of Psychiatry and Neurochemistry, Institute of Neuroscience and Physiology, Sahlgrenska Academy, University of Gothenburg, Sweden; 4-Clinical Neurochemistry Laboratory, Sahlgrenska University Hospital, Sweden; 5-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga e Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 6-i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde e IPATIMUP – Instituto de Patologia e Imunologia Molecular, Universidade do Porto, Portugal; 7-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto e Unidade de Neurorradiologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça, SESARAM; 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 9-Neurodegenerative Disease Department, University College London Institute of Neurology, Queen Square, London, UK; 10-Unidade de Cuidados Intensivos Polivalente, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 11-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 12-UK Dementia Research Institute at UCL, London, UK; 13-Hong Kong Center for Neurodegenerative Diseases, Hong Kong, China.

**Introdução:** A predição do resultado funcional após AVC isquémico, numa fase precoce, pode ser melhorada com biomarcadores séricos. Investigamos o perfil longitudinal de um painel composto por múltiplos biomarcadores que poderão ter valor preditor de prognóstico em doentes com AVC isquémico com oclusão de grande vaso.

**Metodologia:** Usamos uma plataforma Simoa (*ultrasensitive Single-Molecule Array*) para medir a concentração de proteína glial fibrilar ácida (GFAP), neurofilamento de cadeia leve (NfL) e tau-total (T-tau) e ELISA para medir a concentração de brevicain, num estudo prospetivo de doentes com AVC isquémico da circulação anterior com oclusão de grande vaso submetidos a trombectomia mecânica ou terapêutica combinada com sucesso (TICI 2B/3). Foram obtidas amostras de plasma na admissão hospitalar, após tratamentos de fase aguda e 24 horas e 72 horas após. Os resultados clínicos e de neuroimagem foram avaliados de forma independente. Um bom resultado clínico foi definido como uma redução de pelo menos 4 pontos no NIHSS ou NIHSS às 24h inferior ou igual a 2.

**Resultados:** Trinta e cinco doentes (64,9%) tiveram um bom resultado clínico. A concentração dos biomarcadores na admissão não permitiu discriminar o resultado clínico. Contudo, a variação longitudinal da concentração destes biomarcadores por indivíduo foi diferente de acordo com o tempo de evolução e resultado clínico: a concentração de GFAP elevou-se precocemente desde a admissão até pouco depois da recanalização e a elevação de NfL não foi tão pronunciada entre a admissão e as 24 horas. A T-tau aumentou entre o tratamento e as 24 horas. O ritmo de variação de GFAP (pg/mL/h) entre a admissão e imediatamente após recanalização revelou uma boa capacidade discriminativa de resultado clínico (AUC=0,88,  $p<0,001$ ), maior do que o CT-ASPECTS na tomografia inicial (AUC=0,75,  $p<0,01$ ). Comparativamente, o ritmo de variação de T-tau demonstrou apenas capacidade discriminativa moderada (AUC=0,71,  $p<0,05$ ). Adicionalmente, nos doentes com CT-ASPECTS<9 na admissão, ambos os ritmos de variação de GFAP e NfL mostraram ser bons preditores de resultado clínico (AUC=0,82 and 0,77,  $p<0,05$ ).

**Conclusão:** A variação precoce de GFAP, T-tau e NfL no plasma pode prever o resultado clínico e de neuroimagem após AVC isquémico com oclusão de grande vaso, após recanalização. Estas medições dinâmicas podem superar a capacidade preditiva da neuroimagem precoce, demonstrando potencial para contribuir para a individualização de cuidados prestados e para investigar o seu potencial papel na estratificação de doentes com AVC.

## P30. EXCREÇÃO URINÁRIA DE SÓDIO, DE POTÁSSIO E ESTADO DE HIDRATAÇÃO EM IDOSOS COM PERTURBAÇÃO NEUROCOGNITIVA.

Cátia Queirós<sup>1</sup>, Flávia Machado<sup>3,5</sup>, Duarte Barros<sup>3,5</sup>, Joana Sampaio<sup>2,3,5</sup>, Arnaldina Sampaio<sup>3,5</sup>, Renata Barros<sup>1,4,5</sup>, Pedro Moreira<sup>1,3,4,5</sup>, Joana Carvalho, Patrícia Padrão<sup>1,3,4</sup>

1-Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto; 2-Faculdade de Desporto da Universidade do Porto; 3-Centro de Investigação em Atividade Física, Saúde e Lazer, Universidade do Porto; 4-EPIUnit - Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto; 5-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Porto, Portugal.

**Introdução:** As perturbações neurocognitivas (PNC) são cada vez mais frequentes e Portugal é o 4º país da Organização de Cooperação e de Desenvolvimento Económico com mais casos de PNC major, estimando-se que em 2050 a prevalência

atinja 40,5 casos/1000 habitantes. Dos fatores de risco modificáveis, destacam-se os cardiometabólicos como a hipertensão arterial (HTA), a diabetes *mellitus* (DM) e a obesidade. Por sua vez, uma ingestão elevada de sódio, baixa em potássio e um estado de hidratação inadequado são fatores de risco para doença vascular.

**Objetivos:** Descrever a excreção urinária de sódio, de potássio e o estado de hidratação em idosos com PNC de acordo com características sociodemográficas e clínicas.

**Metodologia:** Estudo observacional transversal numa subamostra do estudo "Body & Brain" (NCT04095962) que incluiu 122 participantes residentes na área metropolitana do Porto, com  $\geq 60$  anos e diagnosticados com PNC. Do total da amostra, 43 recolheram amostras de urina de 24h, sendo 30 amostras válidas. Dos biomarcadores urinários, avaliaram-se sódio, potássio, creatinina e osmolalidade na urina de 24h. A inadequação da excreção de sódio ( $\geq 2000$  mg/dia), de potássio ( $< 3500$  mg/dia) e do rácio molar de sódio:potássio ( $> 1$ ), foram estabelecidos de acordo com a Organização Mundial da Saúde. A inadequação do estado de hidratação foi definida por osmolalidade urinária  $> 500$  mOsm/Kg (Autoridade Europeia para a Segurança dos Alimentos). Recolheram-se características sociodemográficas e clínicas através de questionário estruturado aplicado ao cuidador. Mediu-se o peso (kg) e a altura (m) e foi calculado o Índice de Massa Corporal. Utilizou-se estatística descritiva para caracterizar a amostra e o teste *T-Student* para comparar médias das variáveis sociodemográficas e clínicas, contínuas, de acordo com os parâmetros urinários; as variáveis categóricas foram comparadas através do teste de Qui-quadrado.

**Resultados:** A média de idades foi  $76,4 \pm 7,3$  anos (66,7% mulheres), 22,2% tinham PNC ligeira e 77,8% PNC major, 42,9% apresentavam diagnóstico de PNC major por Doença Neurodegenerativa/Não especificada, 23,8% por doença de Alzheimer, seguindo-se a Demência Vascular, Etiologias Múltiplas e *Wernicke-Korsakoff*. A maioria dos idosos vivia com um membro da família (79,3%), 63,3% estavam casados/união de facto e 32,1% não tinham frequentado a escola. Relativamente às comorbilidades, 96,7% apresentavam uma ou mais, (57,1% HTA, 75% dislipidemias, 28,6% DM e 78,6% sobrepeso/obesidade). Quanto aos biomarcadores urinários, foram classificados como inadequados 70% dos participantes, relativamente ao sódio ( $\mu = 2457 \pm 953$ mg), 96,7% quanto ao potássio ( $\mu = 1924 \pm 581$  mg), 93,3% quanto ao rácio sódio:potássio ( $\mu = 2,22 \pm 0,77$ ), e 30% relativamente ao estado de hidratação ( $\mu = 446 \pm 117$  mOsm/Kg). A média do número de comorbilidades foi superior no grupo com o rácio sódio:potássio inadequado ( $\mu = 4,31 \pm 1,98$  vs.  $\mu = 0,50 \pm 0,71$ ,  $p = 0,013$ ). Não se encontraram outras diferenças entre as características sociodemográficas e clínicas.

**Conclusão:** Verifica-se elevada inadequação da excreção de sódio, de potássio e do rácio sódio:potássio em indivíduos idosos com PNC. Já o estado de hidratação mostrou-se inadequado em cerca de um terço dos participantes. A não representatividade da amostra e o facto de o ponto de corte utilizado para classificar a osmolalidade urinária não ter em conta a idade, constituem limitações do estudo.

**Compromissos:** O Projeto "Body & Brain" [POCI-01-0145-FEDER-031808] foi cofinanciado pelo Portugal 2020, no âmbito do Programa Operacional Competitividade e Internacionalização (POCI) sob Fundos Europeus Estruturais e de Investimento (FEDER).

## P31. DESENVOLVIMENTO DE MICRO E NANOEMULSÕES PARA ENTREGA INTRANASAL DE SINAVASTATINA EM AVC.

Francisco Gama<sup>1</sup>, Sara Meirinho<sup>1</sup>, Patrícia Pires<sup>1,2</sup>, Adriana Oliveira Santos<sup>1</sup>

1-Faculdade de Ciências da Saúde e Centro de Investigação em Ciências da Saúde (CICS-UBI), Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal; 2-Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra (FFUC), Coimbra, Portugal.

**Introdução:** Atualmente, o principal tratamento do AVC isquémico é um agente fibrinolítico, que apresenta como desvantagem uma estreita janela de utilização de 4-5 horas após o início dos sintomas. Fármacos com ação neuroprotetora, como a sinvastatina, têm sido propostos como possível alternativa, no tratamento e recuperação após AVC. Contudo, a sinvastatina é lipofílica e apresenta baixa biodisponibilidade oral causada pelo elevado metabolismo hepático. A administração intranasal pode assim ser uma forte aliada para melhorar a biodisponibilidade e direcionar a sinvastatina para o cérebro. Entre outras vantagens, permite contornar o efeito de primeira passagem hepática, promove o transporte direto ao cérebro, além de ser não invasiva e possibilitar a autoadministração pelo doente. A formulação em micro e nanoemulsões tem o potencial de aumentar a dosagem da sinvastatina e potencialmente a sua absorção, melhorando ainda mais esta nova estratégia terapêutica.

**Objetivos:** Desenvolver um conjunto de micro e nanoemulsões de sinvastatina para administração intranasal, com elevada dosagem de fármaco, homogéneas (índice de polidispersão, PDI  $< 0,2$ ), estáveis e seguras, representando diferentes estratégias de formulação, para posterior comparação em modelo *in vivo*.

**Metodologia:** Foram realizados incrementos da concentração de sinvastatina encapsulada em diferentes formulações. O diâmetro médio das gotas e o PDI foi avaliado por técnica de espalhamento dinâmico da luz. A estabilidade física foi determinada avaliando a precipitação de sinvastatina ao longo do tempo. Por fim, a segurança hemolítica das melhores formulações foi avaliada em ensaios de hemólise com sangue humano.

**Resultados:** Nas microemulsões foi atingida uma concentração máxima de sinvastatina de 9,09% (m/m), com tamanhos de 19,5 nm e PDI de 0,050 após diluição em água. Nas nanoemulsões obtiveram-se concentrações de 5,66% - 7,58% com tamanhos entre 106,5 - 162,4 nm e PDI de 0,040 - 0,144. A estabilidade das formulações foi inversamente proporcional à concentração de sinvastatina e diminuiu com o seu armazenamento a 4°C. Apesar disso, foram alcançadas estabilidades superiores a 30 dias com determinadas formulações. Quanto à segurança, estimando a concentração plasmática equivalente a uma administração de 20 mg/kg de sinvastatina, todas elas mostraram hemólise inferior a 2%, valor estabelecido como seguro. A segurança foi também atingida para concentrações duas e três vezes superiores nas nanoemulsões e microemulsões, respetivamente.

**Conclusão:** Foram conseguidas diferentes estratégias de formulação com elevada dosagem de sinvastatina, seguras do ponto de vista de indução de hemólise, com tamanho nanométrico e extremamente homogéneas. Considerando a estabilidade física obtida, a dosagem pode ser escolhida em função de se pretender uma utilização das formulações para administração em regime agudo ou crónico. Obteve-se assim um conjunto promissor de formulações de elevado potencial, para testar *in vivo* por via intranasal.

**Compromissos:** Francisco Gama beneficiou de uma bolsa de iniciação à investigação (Programa Verão com Ciência FCT, projeto MERCI).

O trabalho foi financiado por verbas do financiamento base (UIDB/00709/2020) e do financiamento programático (UIDP/00709/2020) do CICS-UBI, com fundos nacionais.

**Agradecimentos:** Dra Isabel Torrão, Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira.

### P32. AVC EMBÓLICO: DESDE O PULMÃO PARA O CORAÇÃO

Daniela Mateus<sup>1</sup>, Tiago Jesus<sup>2</sup>, João Silva<sup>3</sup>, Ary de Sousa<sup>2,4</sup>, Ana Palricas<sup>4</sup>, Socorro Piñeiro<sup>2,4</sup>, Cândida Barroso<sup>2</sup>, Alexandre Amaral e Silva<sup>2,4</sup>

1-Serviço de Medicina do Hospital Vila Franca de Xira; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Vila Franca de Xira; 3-Serviço de Medicina Intensiva do Hospital Vila Franca de Xira; 4-Unidade de AVC do Hospital Vila Franca de Xira.

**Introdução:** A presença de lesões isquémicas corticais bilaterais está fortemente associada a um determinismo embólico. Contudo, por vezes é difícil identificar a fonte embólica, classificando-se estes AVCs como AVC embólicos de fonte indeterminada (ESUS). Apresentamos um caso em que fomos confrontados com o problema oposto: identificámos precocemente a fonte embólica mas não sabíamos a sua etiologia.

**Caso Clínico:** Homem, 72 anos, hipertenso, diabetes não controlada, com lesão de órgão-alvo (retinopatia e nefropatia) e alcoolismo. Levado ao Serviço de Urgência (SU) por quadro com cerca de uma semana de evolução de diminuição da acuidade visual, dificuldade na marcha e perda de autonomia. À observação, destacava-se desorientação, hemianópsia homónima direita e parésia facial de tipo central ligeira à esquerda. O restante exame físico não tinha alterações. Analiticamente destacava-se leucocitose ligeira com neutrofilia, elevação da PCR, pro-BNP e troponina I. Electrocardiograma em ritmo sinusal e com alterações de repolarização de novo.

Realizou ecocardiograma transtorácico que documentou presença de massa intracardíaca na face auricular da válvula mitral, boa função sistólica e sem alterações da cinética segmentar. Realizou TC-CE que revelou hipodensidades corticossu-bcorticais temporo-occipital e parietal parassagital à esquerda e pré-central direita, traduzindo enfartes subagudos em território da artéria cerebral posterior esquerda e artéria cerebral média direita, respectivamente. A RM-CE revelou enfarte corticossu-bcortical agudo occipito-temporal esquerdo e múltiplas lesões isquémicas de carácter microembólico bilaterais.

Realizou ecocardiograma transesofágico que revelou a massa descrita anteriormente, com características sugestivas de vegetação. Foi excluída causa infecciosa para a massa intracardíaca com hemoculturas, serologias e IGRA, e realizou TAC toraco-abdomino-pélvica que revelou massa pulmonar no lobo superior direito e mltiplas adenopatias, tendo sido realizada broncofibroscopia e punção aspirativa da lesão que revelou células neoplásicas compatíveis com carcinoma não pequenas células do pulmão. Assumiu-se assim a hipótese de endocardite trombótica não infecciosa. Após estabilização clínica o doente teve alta anticoagulado. Infelizmente, duas semanas depois verificou-se agravamento do estado geral, novo AVC em território cortical da artéria cerebral anterior esquerda, enfarte do miocárdio e pneumonia de aspiração que culminaram com o falecimento do doente.

**Conclusão:** No nosso caso a fonte embólica era óbvia e foi rapidamente descoberta. Contudo o mais desafiante foi perceber a sua etiologia. A endocardite marântica é uma causa rara de AVC que pode ocorrer em doentes com neoplasia, em que o estado protrombótico leva à deposição de trombos estéreis nas

válvulas cardíacas. Com este caso pretendemos chamar a atenção para esta entidade e enfatizar a importância de se excluir doença oncológica como a sua causa.

### P33. UM MAL NUNCA VEM SÓ: CASO CLÍNICO DE AVC ISQUÉMICO COMPLICADO COM SÍNDROME NEFRÓTICO

Tiago Jesus<sup>1</sup>, Ary de Sousa<sup>1,2</sup>, Ana Palricas<sup>1,2</sup>, Socorro Piñeiro<sup>1,2</sup>, Cândida Barroso<sup>1</sup>, Alexandre Amaral e Silva<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Vila Franca de Xira; 2-Unidade de AVC do Hospital Vila Franca de Xira.

**Introdução:** A associação entre anticorpos anticitoplasma de neutrofilo (ANCA) e vasculites como a granulomatose com poliangeíte ou a poliangeíte microscópica está bem estabelecida. Contudo, a manifestação com AVC agudo precedendo manifestações renais ou pulmonares é muito mais rara. Apresentamos um caso de vasculite associada a ANCA em que o diagnóstico foi feito apenas durante investigação etiológica de AVC.

**Caso Clínico:** Homem, 46 anos, fumador e com antecedentes de síndrome de Sweet idiopático e enxaqueca sem aura. Recorreu ao serviço de urgência (SU) por alteração súbita da articulação verbal e descoordenação da mão direita. Ao exame neurológico destacava-se apenas disartria. A TC-CE inicial não apresentava alterações agudas e na reavaliação às 24h destacava-se presença de enfarte estriato-capsular esquerdo. A angio-TC sem alterações significativas. A RM-CE confirmava a lesão isquémica recente, sem outras alterações. Foi admitido o diagnóstico de AVC isquémico agudo. Do estudo etiológico destacava-se lesão renal aguda (creatinina 2,02 mg/dL), velocidade de sedimentação aumentada (79 mm/h), anticoagulante lúpico moderadamente positivo, proteinúria nefrótica e hipoalbuminemia ligeira e anticorpos ANCA-MPO positivos (130 UI/mL). O restante estudo, incluindo ecoDoppler vasos do pescoço, transcraniano e pesquisa de shunt direito-esquerdo, ECG-Holter, ecocardiograma e ecoDoppler das artérias renais não mostrou alterações. Assim, admitiu-se a hipótese de vasculite associada a ANCA. Realizou biópsia renal que revelou glomérulos com esclerose global, crescentes fibrocélulares, lesões necrotizantes e fibrose intersticial em 50%. A imunofluorescência foi negativa. Iniciou corticoterapia e rituximab verificando-se ligeira melhoria da função renal, progressiva descida dos títulos dos ANCA, registando, concomitantemente remissão completa dos défices neurológicos.

**Conclusão:** Este caso ilustra a importância alargar o estudo complementar e pesquisar etiologias menos comuns em doentes jovens com AVC sem causa determinada. Um elevado nível de suspeição é fundamental para o diagnóstico precoce e tratamento dirigido atempado de vasculite autoimune.

### P34. O AVC NÃO ESCOLHE IDADES... NEM STATUS PRÉVIO.

Ana Catarina Rodrigues Gonçalves, Gonçalo Cristóvão, Marcel Guerreiro, Matilde Fraga, Jorge Fernandes, Anna Taulaigo, Ana Lladó, Ana Rodrigues, Madalena Vicente, Heidi Gruner, António Panarra

Unidade Funcional de Medicina 7.2 do Hospital Curry Cabral (Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central)

**Introdução:** O acidente vascular cerebral (AVC) hemorrágico tem como causa subjacente, na maioria dos casos, a hipertensão arterial (HTA) essencial.

**Caso Clínico:** Homem de 48 anos, autónomo, saudável, sem história médica progressiva, sem hábitos tóxicos e sem medicação em ambulatório.

Trazido ao Serviço de Urgência (SU) após ser encontrado caído no chão, desconhecendo-se duração, mas visto pela última vez 4 dias antes. À admissão no SU encontrava-se hipertenso (TA: 190/80 mmHg), normocárdico e apirético. Neurologicamente, com negligência, hemiplegia e hemihipostesia esquerda, paresia facial central esquerda e disartria perfazendo NIHSS de 18.

Ativada via verde de AVC e realizada TC crânio-encefálica, a demonstrar hematoma intra-parenquimatoso compatível com AVC hemorrágico talâmico ou nucleocapsular direito, com inundação do ventrículo lateral à direita, sem indicação cirúrgica. Eletrocardiograma em ritmo sinusal.

Necessidade inicial de perfusão de labetalol para adequado controlo tensional, passível de suspensão mantendo anti-hipertensores em esquema.

Realizado estudo imunológico negativo, serologias infecciosas negativas, ecocardiograma transtorácico sem alterações, punção lombar com estudo citoquímico, serológico e bacteriano negativos, estudo da hipertensão arterial secundária negativo. Assumiu-se como provável etiologia hipertensão essencial (não conhecida e não medicada).

A recuperação dos défices neurológicos em enfermaria foi lenta e apenas parcial, sob programa de reabilitação próprio.

**Conclusão:** Este caso clínico pretende-se chamar a atenção para o aumento gradual das hospitalizações por AVC no adulto jovem sendo que o espectro etiológico, nesta faixa etária, carece de um estudo mais alargado do que na população idosa. Pretende também chamar à atenção da importância da medição ocasional e oportunista da tensão arterial, mesmo em adultos previamente saudáveis.

### P35. ÁLCOOL, UMA RELAÇÃO ESPECIAL COM O AVC

Elisabete Dulce Mendes, Ana Paula Rezende, Jerina Nogueira, Ruben Raimundo, Djenabu Cassama, Augusto Mendonça, Nídia Calado, Isabel Soles  
ULSNA, Hospital Doutor José Maria Grande de Portalegre

**Introdução:** As doenças cerebrovasculares estão associadas a vários factores de risco. Alguns que não podem ser modificados como a idade, o sexo, a raça, a origem geográfica, o baixo peso ao nascer e a genética. E outros, que podem ser modificados com medidas de estilo de vida e terapêutica farmacológica como a hipertensão arterial, o álcool, o tabagismo, o sedentarismo, a obesidade, a diabetes e a dislipidemia.

Com este trabalho os autores destacam o álcool como um dos vários factores de risco modificáveis associados ao AVC e que não menos importante que outros, pode ter uma influência catastrófica no doente. Um elevado consumo de álcool (>60 g/dia) aumenta o risco individual de AVC para todos os subtipos, especialmente a hemorragia intracerebral e a hemorragia subaracnóidea, estando também associado à incidência da HTA. Em contraste, um consumo ligeiro (<12 g/dia) associa-se a uma redução de todos os AVC's, e um consumo moderado (12-24 g/dL) a uma redução de AVC isquémico.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino de 56 anos de idade, previamente autónomo. Antecedentes de alcoolismo e tabagismo pesados. Internado na Unidade de Cuidados Intensivos (UCI) recente: pneumonia hipoxémica com necessidade de ventilação mecânica; esteatose hepática etanólica e intoxicação alcoólica. Sem toma de medicação habitual.

Foi trazido ao serviço de urgência pela VMER, após ter sido

encontrado caído no seu domicílio, inconsciente e em midríase.

À admissão, na sala de emergência apresentava via aérea comprometida com presença de sangue e muco. TA 140/70 mmHg, FC a oscilar entre 55-80bpm, TPC <2 seg. Glasgow 3, midríase fixa, hálito etílico. Apirético, colocada SNG com drenagem de conteúdo com odor etílico.

Dos exames realizados destaca-se a gasimetria em ar ambiente: pH 7,22/pCO<sub>2</sub> 53/pO<sub>2</sub> 75/SO<sub>2</sub> 94% HCO<sub>3</sub> 21/Lactato 4,7. A Tomografia Computorizada Crânio-Encefálica (TC-CE) revelou hemorragia aguda intraventricular extensa com alagamento marcado do ventrículo lateral direito, attingimento das restantes cavidades ventriculares e edema discreto do parênquima periventricular à direita. Acentuado desvio contralateral das estruturas da linha média. Cisternas da base parcialmente apagadas. Sem sinais de hidrocefalia activa, mas com alargamento ventricular bilateral e cavidades antro-timpânicas pneumatizadas.

Após contactar neurocirurgia assumiu o diagnóstico de hemorragia intraventricular extensa com mau prognóstico e sem indicação para intervenção cirúrgica; intoxicação alcoólica e acidemia mista. O doente foi medicado para o edema e hipertensão. Durante o internamento, manteve o estado comatoso, apresentou hipertermia e suspeita de pneumonia de aspiração pelo que iniciou antibioterapia. Apesar das medidas terapêuticas instituídas, em poucos dias, verificou-se o desfecho desfavorável, acabando por falecer.

**Conclusão:** O AVC é uma das principais causas de morbidade e mortalidade em todo o mundo, sendo uma emergência médica em que o tempo de identificação e atuação é fulcral no seu prognóstico.

Apesar dos factores de risco amplificarem a probabilidade de ocorrência de um AVC, muitos deles podem ser reduzidos com mudança nos estilos de vida e/ou tratamento médico.

Neste caso, o doente apresentava como factores de risco vascular o alcoolismo e o tabagismo.

### P36. TÍTULO: UMA AURÍCULA, QUANTOS ÊMBOLOS?

Patrícia Guilherme, Ana André, Rita Martins Fernandes, Sandra Cunha, Carlos Basílio  
Centro Hospitalar Universitário do Algarve.

**Introdução:** A autora apresenta um caso clínico em que o Doppler Transcraniano com monitorização e deteção de êmbolos foi o exame complementar determinante para o diagnóstico de uma cardiopatia congénita não identificada até à data.

**Caso Clínico:** Os autores apresentam o caso de uma mulher de 53 anos de idade, com história de perturbação do desenvolvimento intelectual, polidactilida mãos e pés, hipertelorismo, prognatismo com queixo largo e paralisia cerebral à nascença. Sem antecedentes de problemas cardíacos, assintomática não submetida a qualquer intervenção e sem seguimento cardiológico. Recorre ao serviço de urgência por queixas de cansaço com agravamento nos últimos dias. Por insuficiência respiratória tipo I e policitemia fica internada. Por suspeita de shunt intracardíaco condicionando hipoxemia crónica e policitemia, a doente inicia estudo realizando ecocardiograma transtorácico, de difícil avaliação por deformação física, que identifica como relevante uma aurícula esquerda dilatada e válvula mitral e tricúspide com regurgitação ligeira. Para excluir tromboembolismo pulmonar realiza Angio-TC do tórax que efetivamente exclui essa hipótese. É então solicitada a monitorização da circulação cerebral por Doppler Transcraniano para deteção de microembolos que identifica Sinais Microembólicos em padrão de cortina, portanto um Shunt exuberante. Na sequência deste exame é reali-

zado o ecocardiograma transesofágico que revela a presença de aurícula única – ausência completa do septo interauricular – concluindo que estamos perante uma cardiopatia congénita.

**Conclusão:** A monitorização da circulação cerebral por Doppler transcraniano (DTC) tem vindo a afirmar-se como um método de diagnóstico de alta sensibilidade (70%-100%) e especificidade (>95%).

### P37. EVENTOS ADVERSOS EM PACIENTES SUBMETIDOS A SHUNT SELETIVO DURANTE ENDARTERECTOMIA CAROTÍDEA SOB ANESTESIA REGIONAL: ANÁLISE DE PROPENSITY SCORE MATCHING

Juliana Pereira-Macedo<sup>1</sup>, Luís Duarte-Gamas<sup>1,2</sup>, António Pereira-Neves<sup>1,2,3</sup>, José Paulo Andrade<sup>3,4</sup>, João Rocha-Neves<sup>1,2,3</sup>

1-Department of Angiology and Vascular Surgery, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Department of Surgery and Physiology, Faculdade de Medicina da Universidade Do Porto, Portugal; 3-Department of Biomedicine – Unity of Anatomy, Faculdade de Medicina da Universidade Do Porto, Portugal; 4-Center for Health Technology and Services Research (CINTESIS), Porto, Portugal.

**Introdução:** A clampagem carotídea durante a endarterectomia carotídea (EAC) pode levar a déficits neurológicos intra-operatórios (DNI), aumentando o risco de acidente vascular cerebral / morte. Se DNI são detetados, a colocação de *shunt* é recomendada para reduzir o risco de acidente vascular cerebral hemodinâmico. No entanto, a própria aplicação de *shunt* pode apresentar um risco de eventos adversos embólicos e, subsequentemente, incorrer em danos que impliquem adicional abordagem terapêutica. A evidência atual ainda é questionável quanto à sua aplicação, sobretudo no que importa o seu benefício real e vantagens para o doente.

**Objetivo:** Determinar se uma política seletiva de intervenção sem *shunt* aumenta a taxa de complicações após EAC, em doentes com DNI.

**Metodologia:** De janeiro de 2012 a maio de 2021, todos os pacientes submetidos a EAC sob anestesia regional (AR) que apresentaram DNI em exame neurológico, foram selecionados de uma base de dados prospetiva. Os pacientes submetidos à abordagem seletiva de *shunt* foram comparados ao grupo não submetido a *shunt*. Foi realizada uma análise de *propensity score matching* (PSM) 1:1. Foram calculadas as diferenças entre os grupos e determinados os eventos clínicos para cada grupo, recorrendo à análise univariada e multivariável.

**Resultados:** Foram selecionados 98 pacientes, dos quais 23 foram operados com *shunt*. Após emparelhamento, 22 pacientes sem *shunt* foram comparados a 22 pacientes com *shunt*. Em relação aos dados demográficos e comorbidades, ambos os grupos foram comparáveis pré-PSM e pós-PSM. Em relação ao AVC a 30 dias e *score* de complicações Clavien-Dindo  $\geq 2$ , não foram encontradas associações estatisticamente significativas entre os grupos ( $P = 0,730$ ,  $P = 0,635$  e  $P = 0,942$ ,  $P = 0,472$ , correspondentemente, para pré-PSM e pós-PSM).

**Conclusão:** No presente estudo, o recurso ao *shunt* não demonstrou vantagem em relação à prevenção de ocorrência de AVC aos 30 dias ou a um *score* de Clavien-Dindo  $\geq 2$ . Contudo, tendo um caráter retrospectivo e um tamanho amostral limitado, as conclusões deverão ser refletidas judiciosamente. No entanto, estudos adicionais com grandes coortes e metodologia consistente são necessários para obter resultados precisos quanto à utilidade precisa do *shunt* carotídeo em pacientes submetidos para EAC sob AR.

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

### P38. RESISTÊNCIA À ASPIRINA EM DOENTE COM STENT CAROTÍDEO

André Aires Fernandes<sup>1,2</sup>, Rui Soares Correia<sup>3</sup>, Carmén Ferreira<sup>4</sup>, Roberto Franco<sup>1,5</sup>, Luísa Fonseca<sup>6</sup>, Pedro Abreu<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 da Universidade do Porto; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Tondelaveliseu, Viseu, Portugal; 4-Unidade de Neurossonologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Portugal; 6-Unidade de AVC, Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** A doença estenótica carotídea é responsável por cerca de 10% a 15% dos eventos cerebrais isquémicos, existindo dois métodos de revascularização: a endarterectomia carotídea (CEA) e o *stenting* carotídeo (CAS), cuja escolha depende, essencialmente, das comorbidades do doente e das características e localização da placa aterosclerótica. No CAS, por forma, a minimizar os riscos de trombose aguda intra-stent/embolização secundária, devido à ativação plaquetária desencadeada por lesão da íntima e/ou presença de material estranho, é consensual que deve ser instituída dupla antiagregação plaquetária (DAPT) pós-procedimento durante, pelo menos, três meses.

**Caso Clínico:** Homem, 42 anos, sem outros antecedentes pessoais relevantes, exceto tabagismo activo, inicia quadro de instalação súbita de hemianopsia homónima esquerda, disartria ligeira, hemiparésia esquerda (NIHSS 9), pelo que foi observado no SU. O doente realizou TC-CE e Angio-TC que revelou áreas de isquemia recente em território da artéria cerebral média (ACM) direita (ASPECTS 8-9), e oclusão em tandem da artéria carótida interna (ACI) e segmento M1 da ACM ipsilaterais. Foi submetido a trombectomia mecânica (TICI 2b), com colocação de stent na ACI direita, sendo instituída DAPT com ácido acetilsalicílico (AAS) 100 mg e clopidogrel 75 mg. Houve recuperação dos défices neurológicos mantendo apenas PFC esquerda (NHSS 1). O estudo etiológico realizado (ecocardiograma, estudo imune e protrombótico) foi negativo. Em D5 de internamento realizou ecoDoppler vasos pescoço e transcraniano, que evidenciou trombo intra stent a condicionar estenose de 45%-50% na ACI direita, achado confirmado por Angio-TC. Realizou RM-CE com estudo angiográfico com evidência de lesões isquémicas agudas assintomáticas de difícil datação. O doente é então re-admitido na UAVC, levantando-se a suspeita de resistência aos antiagregantes plaquetários, pelo que se efetuou a troca de clopidogrel por ticagrelor (90mg bid). No entanto, o estudo da função plaquetária (PFA) demonstrou ausência de prolongamento do tempo colagénio/adrenalina (PFA-100) compatível com resistência a AAS, pelo que a dose foi aumentada para 250 mg/dia. Posteriormente, em D12, repete ecoDoppler dos vasos do pescoço, que demonstra permeabilização completa da ACI direita. Durante o internamento manteve-se assintomático, sem recorrência de eventos isquémicos. Apesar de nova PFA realizada demonstrar a persistência da resistência ao AAS, foi decidido manter este fármaco numa dose mais alta (350 mg/dia), dado ter ocorrido permeabilização completa do stent. O doente teve alta sem défices neurológicos (NIHSS 0), duplamente antiagregado com AAS 350 mg e ticagrelor 90 mg bid.

**Conclusão:** No caso clínico apresentado o doente apresentava resistência ao AAS. Para mitigar esta resistência, optou-se por usar dose mais elevada de AAS (350mg/dia), sem revestimento, assim como manter o ticagrelor pela sua maior eficácia teórica. Este caso mostra as limitações da medicina baseada em

protocolos e advoga a favor duma prática cada vez mais próxima da medicina personalizada. Reforça também a pertinência da monitorização imagiológica precoce pós-procedimento, nomeadamente por ultrassonografia que permite obter dados não invasivos em tempo real sem administração de contraste.

### P39. A IMPORTÂNCIA DA CARACTERIZAÇÃO DA PAREDE VASCULAR NO ESTUDO ETIOLÓGICO DO AVC

Ana Isabel Almeida<sup>1</sup>, José Maria Sousa<sup>1</sup>, Leonor Dias<sup>2</sup>, Pedro Castro<sup>2</sup>, Carina Reis<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar e Universitário de São João, E.P.E.; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de São João, E.P.E.

**Introdução:** Durante muitos anos, o estudo das estruturas vasculares intracranianas centrou-se na análise da configuração e do calibre luminal através de técnicas como a angioTC, a angioRM e a angiografia de subtração digital. Mais recentemente, o *vessel-wall imaging* (VWI) tem vindo a assumir um papel de relevo neste contexto, permitindo a caracterização direta da parede vascular e, conseqüentemente, maior confiança no diagnóstico de diferentes vasculopatias intracranianas, com utilidade crescente em casos de AVC de etiologia indeterminada.

**Objetivos:** Fazer uma revisão sobre a técnica de VWI no compartimento intracraniano e a sua utilidade no estudo etiológico do AVC, sistematizando os achados característicos nas principais vasculopatias, com base em casos clínicos do nosso Centro.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de todos doentes que realizaram VWI intracraniano no nosso Centro entre Janeiro de 2017 e Dezembro de 2021, com base na correlação entre os achados imagiológicos e o diagnóstico clínico, tendo sido selecionados casos ilustrativos dos principais tipos de vasculopatia intracraniana.

**Resultados:** Após exclusão dos casos de aneurismas (n=10), obteve-se uma amostra de 45 doentes (idade média de 54 ± 14 anos), a maioria com AVC isquémico (n=35). Os achados imagiológicos no estudo de VWI foram sugestivos de: aterosclerose em 13 doentes, vasculite em 9, síndrome de vasoconstricção cerebral reversível (RCVS) em 2, disseção arterial em 2 e doença de Moyamoya num doente; em 13 doentes, o estudo não demonstrou alterações assinaláveis, tendo sido inconclusivo em 5. O diagnóstico não foi confirmado clinicamente apenas numa pequena proporção dos casos (3 com achados sugestivos de aterosclerose, 1 de vasculite e 4 com VWI negativo).

Embora possam afetar qualquer vaso, a doença aterosclerótica e a disseção arterial no compartimento intracraniano envolvem frequentemente os segmentos distais das artérias carótidas internas ou das artérias vertebrais. No VWI, a aterosclerose intracraniana traduz-se tipicamente por um espessamento focal e excêntrico da parede arterial, podendo ou não evidenciar realce após gadolínio. Na disseção arterial, o espessamento da parede vascular é também geralmente excêntrico, associando-se habitualmente a realce anómalo. A vasculite pode afetar vasos de todos os calibres, sendo características áreas de espessamento concêntrico da parede arterial que exibem realce intenso. Na RCVS, o espessamento da parede arterial tende a ser mínimo e concêntrico, usualmente não demonstrando realce após gadolínio. A doença de Moyamoya caracteriza-se por *remodeling* vascular negativo dos segmentos terminais das artérias carótidas internas, não sendo geralmente evidentes significativas áreas de espessamento ou de realce da parede arterial.

**Conclusão:** O VWI assume-se como um complemento ao estudo luminal convencional no âmbito das doenças cerebro-

vasculares, possibilitando o diagnóstico diferencial entre vasculopatias intracranianas com aspeto luminal idêntico. Desta forma, poderá ter um impacto substancial na determinação da etiologia do AVC e, subseqüentemente, na prevenção secundária de eventos vasculares. As limitações são maioritariamente de ordem técnica, uma vez que múltiplos parâmetros imagiológicos afetam a qualidade do estudo, dependendo de seqüências morosas que exigem colaboração total do examinado. A experiência na interpretação das imagens é essencial, sendo necessária a validação consistente dos achados característicos das diversas vasculopatias em grandes séries.

### P40. FATORES ORGANIZACIONAIS DETERMINANTES DO ATRASO E ACESSO ÀS TERAPIAS DE REPERFUSÃO NO AVC ISQUÉMICO: REVISÃO SISTEMÁTICA DA LITERATURA

Ana Botelho<sup>1,2</sup>, Jonathan Rios<sup>1</sup>, Ana Paula Fidalgo<sup>1</sup>, Eugénia Ferreira<sup>2</sup>, Hipólito Nzwalo<sup>1,3</sup>

1-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 2-Faculdade de Economia, Universidade do Algarve; 3-Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve.

**Introdução:** Existe uma janela temporal para a administração de terapias de reperfusão aguda (TRA), trombólise e trombectomia, após o Acidente Vascular Cerebral (AVC) isquémico. Apesar dos seus benefícios serem inequívocos, o número de doentes que beneficiam das TRA permanece baixo. A organização do atendimento ao doente com AVC é um dos principais determinantes do acesso às TRA.

**Objetivos:** Sistematizar o conhecimento sobre os fatores organizacionais, pré e intra-hospitalares, que determinam o acesso atempando às TRA na fase aguda do AVC isquémico.

**Metodologia:** Identificação da literatura (2015-2020) na *PubMed* e *Scopus*, usando a combinação dos seguintes termos: "delay", "treatment" e "stroke"; "delay", "thrombolysis" e "stroke"; "delay", "thrombectomy" e "stroke". Para pesquisa de literatura cinzenta foram usados a *OpenGrey* e o *Google Scholar*. A análise da qualidade dos estudos foi realizada pela *Newcastle-Ottawa Scale*.

**Resultados:** 128 estudos foram incluídos, de qualidade satisfatória na sua maioria (97,65%). Os fatores pré-hospitalares mais prevalentes foram o atraso da ativação da emergência médica (EM), a pré-notificação, o uso da ambulância e a ausência de estratégias específicas de mitigação do impacto da distância do doente às unidades hospitalares. Os fatores intra-hospitalares mais frequentes foram a existência de UAVC, a localização dos meios de imagem, e a existência de protocolos específicos para o AVC. Identificaram-se as seguintes estratégias para melhorar o acesso às terapias: educação periódica da população e das equipas de profissionais (18,75%), o transporte por meio de ambulância (16,40%) ou helicóptero (2,3%), pré-notificação hospitalar (16,40%), a existência de Unidades Móveis de AVC (5,4%), a telemedicina (5,4%) e a implementação de protocolos específicos a cada realidade (20,31%).

**Conclusão:** Existem medidas de gestão e organização, na sua maioria aplicáveis em qualquer contexto, que reduzem o atraso e aumentam o número de doentes que beneficiam das TRA no AVC isquémico. Numa perspetiva de gestão e planeamento, as estratégias visam toda a cadeia de eventos desde a instalação do defeito neurológico, à trajetória pré-hospitalar e à organização do tratamento intra-hospitalar.

## P41. RETRATO DA DISSEÇÃO ARTERIAL CERVICAL: 5 ANOS DE CASUÍSTICA

Luís Ribeiro<sup>1,2</sup>, Raquel Rocha<sup>1,2</sup>, Filipe Correia<sup>1</sup>, Cristina Duque<sup>1,2</sup>, Vitor Tedim Cruz<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano; 2-Unidade de AVC do Hospital Pedro Hispano.

**Introdução:** A disseção arterial cervical (DAC) é uma das principais etiologias de AVC no jovem. Dada a baixa incidência e ausência de ensaios clínicos randomizados robustos, o conhecimento relativamente ao curso natural da doença, melhor tratamento na fase aguda e prevenção secundária é limitado e varia entre clínicos e centros.

**Objetivos:** Descrição clínica, imagiológica e terapêutica dos doentes internados no nosso hospital por DAC.

**Métodos:** Estudo de coorte retrospectivo das DAC internadas no nosso hospital entre janeiro de 2017 e dezembro de 2021. Análise descritiva e estudo comparativo univariado com teste t, qui quadrado e ANOVA quando aplicável, relativamente à presença de oclusão arterial e normalização imagiológica.

**Resultados:** Identificamos 23 doentes, 44% do sexo feminino, com idade média de 55 anos (DP±15); 52% tinham hipertensão arterial, 57% dislipidemia, 43% doença aterosclerótica, 26% excesso de peso, 26% tabagismo, 13% doença coronária, 9% fibrilhação auricular 9% alcoolismo. O mRS prévio médio era de 1 (DP±1). Ocorreu disseção carotídea (DC) em 74% e vertebral (DV) em 26%, identificando-se trombo associado em 52%. Todos realizaram angioTC e/ou angioRM cerebral com achados clássicos e 4 (18%) realizaram angiografia convencional. Na anamnese inicial 16 reportavam cefaleia (70%), 3 acufeno (13%) e 5 (22%) trauma/exercício vigoroso precedente. Ao exame neurológico 8 apresentavam síndrome de Horner (35%) e o NIHSS médio à admissão foi de 6 (DP±7). Apenas 1 doente realizou trombolise endovenosa (4%) e 3 (13%) trombectomia mecânica. Como prevenção secundária 9 (43%) ficaram mono-antiagregados, 8 (35%) duplamente antiagregados por tempo variável e 4 (19%) hipocoagulados. O NIHSS médio à alta foi de 2 (DP±5), aos 3 meses de 3 (DP±6) e o mRS médio aos 3 meses de 1 (±DP2). Em 13 (57%) foi realizado estudo imagiológico de controlo, com recanalização em 12 (92%). Apenas 1 (4%) teve recorrência de AVC, sob antiagregação simples, e 2 doentes faleceram. O mRS prévio e o NIHSS inicial eram mais baixos nas DV comparativamente às DC (mRS 1±1 vs. 0±0,  $p=0,017$ ; NIHSS 1±2 vs. 8±8,  $p=0,003$ ). Os doentes com presença de trombo não apresentaram NIHSS à data da alta significativamente diferente dos sem oclusão, no entanto o mRS aos 3 meses era pior com uma tendência para um NIHSS superior (mRS 0±1 vs 2±2,  $p=0,022$ ; NIHSS 0±1 vs 6±9,  $p=0,078$ ). Não identificadas diferenças no estado funcional entre os doentes com diferentes esquemas de prevenção secundária.

**Conclusão:** Na nossa amostra, a gravidade clínica e o estado funcional foram piores nas DC e as disseções com presença de oclusão arterial apresentaram um pior *outcome* a longo prazo, mesmo na ausência de diferenças à data da alta. O seguimento destes doentes em coortes, após internamento é fundamental para a otimização dos fatores de risco vascular e vigilância imagiológica individualizada. Continuam a ser necessários mais estudos para estabelecer qual a melhor estratégia de prevenção secundária.

## P42. TEIA CAROTÍDEA COMO CAUSA RARA DE AVC ISQUÉMICO

Beatriz Madureira<sup>1</sup>, Duarte Carapinha<sup>1</sup>, Carlos Figueiredo<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, Cristina Costa<sup>2</sup>, Raquel Tojal<sup>2</sup>

1-Interno de Formação Específica, Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2-Assistente Hospitalar, Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal.

**Introdução:** A teia carotídea é uma projecção membranar que se estende desde a parede posterior da artéria carótida interna proximal. Patologicamente corresponde a displasia fibromuscular da íntima e é preferencialmente diagnosticada através da angio-TC. Apesar do mecanismo fisiopatológico exacto pelo qual a teia carotídea causa eventos isquémicos ser desconhecido, pensa-se que se deva a estase sanguínea com formação de trombos e embolização distal.

**Caso Clínico:** Homem de 55 anos, com antecedentes de consumo de cocaína no passado, suspenso 8 anos antes, foi levado ao SU por um quadro de diplopia, alteração da linguagem e fraqueza do membro superior direito com 1h45 de evolução. Ao exame neurológico apresentava sonolência, desorientação temporal e hemiparésia direita, com NIHSS 9. Realizou TC crânio-encefálica, que não revelou sinais precoces de enfarte (ASPECTS 10), e Angio-TC dos troncos supra-aórticos e intracranianos, que demonstrou uma teia carotídea na parede posterior do bulbo carotídeo esquerdo. O doente foi submetido a trombolise endovenosa e 24 horas após, apresentava NIHSS 1. A RM-CE identificou uma lesão isquémica talâmica anterior esquerda em fase subaguda, que traduziu um AVC isquémico em fase subaguda; a angio-RM do polígono de Willis confirmou a presença da teia carotídea bulbar à esquerda. Os resultados da restante investigação complementar diagnóstica foram negativos e o doente teve alta sob antiagregação plaquetar simples. Em consulta de seguimento cerca de 8 meses após o evento isquémico agudo, verificou-se que o doente não teve novos eventos isquémicos.

**Conclusão:** Neste caso clínico, assumiu-se que o AVC isquémico talâmico esquerdo decorreu de um fenómeno ateroembólico relacionado com a teia carotídea da artéria carótida interna esquerda, com possível embolismo para a artéria coróideia anterior, que pode ser responsável por parte da vascularização talâmica. Tendo em conta que não é identificada a etiologia dos AVCs isquémicos em até um terço dos doentes, é muito importante a identificação de alterações pouco frequentes na etiologia de um AVC isquémico, tais como a teia carotídea. O risco de recorrência de AVC isquémico associado a esta etiologia é elevado, cerca de 24% a 40%. A terapêutica de 1ª linha é a antiagregação plaquetar simples e como tratamento de 2ª linha está indicada endarterectomia carotídea ou *stenting*/angioplastia da artéria carótida.

## P43. SÍNDROME OPERCULAR COM LESÃO ISQUÉMICA UNILATERAL: UM CAMALEÃO DE AVC

Afonso Morgadinho, Elisa Silva, Liliana Pereira, Fábio Carneiro  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**Introdução:** Os camaleões do Acidente Vascular Cerebral (AVC) desafiam a identificação clínica imediata desta patologia, pelas suas apresentações atípicas. Apresentamos um caso clínico que ilustra o diagnóstico diferencial com patologia do sistema nervoso periférico, particularmente mononeuropatia craniana múltipla.

**Caso Clínico:** Mulher, 74 anos, com história de dislipidemia, nota ao acordar assimetria facial e alteração da articulação ver-

bal. Na admissão no serviço de urgência identificou-se paresia facial periférica esquerda e discreta disartria, evoluindo em horas para paresia bilateral dos mastigadores, facial, do véu do paladar e da língua, associada a disartria e disfagia graves, compatível com disfunção dos V, VII, IX/X e XII nervos cranianos bilateralmente. Não se identificaram defeitos sensitivos ou motores dos membros. Admitiu-se mononeuropatia craniana múltipla aguda, tendo realizado tomografia computadorizada crânio-encefálica, sem alterações, e punção lombar, com exame citoquímico normal. No internamento foi possível identificar dissociação automático-voluntária dos movimentos oro-faciais, sugestiva de síndrome opercular. A ressonância magnética encefálica identificou lesão vascular isquémica aguda cortico-subcortical pré-central inferior, na porção posterior dos giros frontal médio e inferior e porção anterior do giro frontal inferior à direita, sem evidência de lesões territoriais agudas ou sequelares contralaterais, mas leucoencefalopatia microangiopática crônica bilateral. A eletromiografia (músculo genioglossa esquerdo) confirmou padrão de lesão do 1º neurónio motor. Estabeleceu-se o diagnóstico de AVC isquémico agudo da artéria cerebral média direita, de etiologia cardioembólica, após documentação de flutter auricular. Durante o internamento assistiu-se a melhoria da disartria, com evolução para paresia unilateral do V, VII e XII nervos esquerdos.

**Conclusão:** No caso descrito, a apresentação com paresia facial periférica com posterior agravamento para paresia dos mastigadores, facial e bulbar bilateral, sem envolvimento dos membros, evocou inicialmente o diagnóstico de mononeuropatia craniana múltipla. A dissociação entre a atividade muscular voluntária e automática é o aspeto semiológico distintivo, que define a síndrome opercular (Síndrome de Foix-Chavany-Marie). Esta síndrome surge habitualmente em lesões bilaterais, estando raramente descrita em lesões unilaterais, como neste caso. A evolução da doente demonstra ainda que, embora infreqüentemente, lesões supratentoriais unilaterais podem causar paresia contralateral dos nervos cranianos baixos, classicamente poupados pela sua inervação bilateral.

#### P44. EPISÓDIOS STROKE-LIKE: UM CASO DE DOENÇA GENÉTICA MITOCONDRIAL

Ana Rita Lourenço Delgado<sup>1</sup>, Ana Leonor Assunção<sup>2</sup>, Susana Reis<sup>3</sup>

1-Médica Interna de Formação Específica em Medicina Geral e Familiar, USF Almedina - ACeS DouroSul; 2-Médica especialista em Medicina Geral e Familiar, USF Almedina - ACeS Douro Sul; 3-Médica especialista de Medicina Interna, Hospital de Lamego - CHTMAD.

**Introdução:** A encefalomiopatia mitocondrial, acidose láctica e episódios *stroke-like* (MELAS) é uma doença genética mitocondrial de herança materna que afeta principalmente o sistema nervoso e os músculos. MELAS é uma das doenças mitocondriais mais comuns, com uma incidência estimada de 1 em 4000. As doenças mitocondriais, incluindo a MELAS, afetam principalmente os tecidos que apresentam maior atividade metabólica devido ao comprometimento da fosforilação oxidativa na cadeia respiratória mitocondrial. Estes incluem o cérebro, músculo esquelético e cardíaco, olhos e ouvido interno. A doença tem uma evolução progressiva e apresenta-se clinicamente em crianças ou adultos jovens como episódios recorrentes de encefalopatia, miopatia, cefaleia e défices neurológicos focais. Os défices neurológicos focais típicos incluem hemiparesia, hemianopsia ou afasia.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 46 anos, antecedentes pessoais: MELAS (diagnóstico em 2008), hipoacusia severa bilateral, DM2 não insulinotratada. Mora com os filhos e marido. Parcialmente

dependente nas AVD. Admitida no SU dia 09/06/2021 por perda de força no hemicorpo esquerdo, alteração do padrão habitual da marcha, desequilíbrio e disartria. Sintomas com pelo menos 48h de evolução. EO: TA 107/73 mmHg, FC 94 bpm, SatO<sub>2</sub>(aa) 96%, Taur 37.3°C, Glicemia 139 mg/dl; Acordada, inatenta, inquieta, impossível de aferir se orientada no tempo, espaço e pessoa pela hipoacusia severa; baixa estatura; ACP: sem alterações; ENS: pupilas isocóricas e fotoreativas, sem défices campimétricos aparentes ou oftalmoparesias, sem nistagmo, mímica facial simétrica, protusão da língua na linha média, sem evidente compromisso da linguagem, sem assimetrias faciais, FM e tónus aparentemente preservados nos MS e muito ligeira diminuição no MIE, dificuldade em avaliar défices sensitivos, hiporeflexia simétrica, romberg positivo, sem dismetria na prova dedo-nariz (mas difícil de realizar por pouca colaboração), marcha atáxica. Realizou TC-CE: "Hipodensidade corticossubcortical temporofrontoparietal à direita, compatível com enfarte em território da ACM ipsilateral. Lesão hipodensa relativamente tênue também parietal pós-central à direita."; Análises sem alterações de relevo. Contactada equipa de Neurologia de SU que, após avaliar o caso, conclui tratar-se de episódios *stroke-like* que não respeitam o território vascular e cuja fisiopatologia é distinta dos doentes com FRCV, motivo pelo qual a utente teve alta para o domicílio com indicação para manter o seguimento na consulta de doenças neuromusculares.

**Conclusão:** Acredita-se que os sintomas neurológicos da MELAS resultem de uma combinação de mecanismos interdependentes com comprometimento da fosforilação oxidativa, angiopatia microvascular e défice de óxido nítrico, o que resulta no comprometimento da vasodilatação cerebral. Na MELAS, a denominação dos episódios *stroke-like* deve-se ao facto destes eventos não se distribuírem por territórios vasculares, mas sim de forma aleatória e assimétrica, afetando predominantemente os lobos temporal, parietal e occipital, poupando a substância branca profunda. Tanto os sintomas neurológicos como as lesões resultantes dos episódios *stroke-like* tendem a ser reversíveis. Porém, a taxa de recorrência é elevada. Os episódios *stroke-like* da MELAS, por apresentarem fisiopatologia diferente do AVC isquémico/hemorragico, não têm abordagem uma terapêutica semelhante. Até ao momento, não existe tratamento para impedir a progressão da doença que cursa com disfunção cerebral e atrofia lentamente progressiva, sendo o acompanhamento do médico de família fundamental para a avaliação periódica destes utentes.

#### P45. NEVRITE VESTIBULAR OU ENFARTE DA ARTÉRIA LABIRÍNTICA: EIS A QUESTÃO

Roberto Mendes Franco<sup>1,2</sup>, Ana Luísa Rocha<sup>3</sup>, Pedro Abreu<sup>2,4</sup>, Ricardo Soares dos Reis<sup>2,4,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal – SESARAM, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Gaia, Portugal; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal.

**Introdução:** Na abordagem de doentes com queixas de vertigem ou diplopia, de instalação aguda, no serviço de urgência, é importante distinguir as etiologias central e periférica. Porém, nestes casos, a TC-CE e até a RM-CE, incluindo seqüências de difusão/perfusão, nem sempre permitem o diagnóstico diferencial.

**Caso Clínico:** Homem de 57 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, tabagismo, síndrome vertiginosa periférica prévio e hipertrofia benigna da próstata, recor-

re ao SU por quadro de vertigem agravada pelos movimentos cefálicos, náuseas, vômitos e incapacidade para a marcha, associada a acufeno e hipoacusia ligeira. Ao exame neurológico, apresentava nistagmo horizonte-rotatório (grau 3) para a direita, agravado na dextroversão e manobra de impulso cefálico patológica para a esquerda; desconjugação ocular na posição primária do olhar (olho direito hipertrópico – 8 dioptrias de prisma) com diplopia, mas sem paresias oculares nos movimentos de perseguição; e assimetria da mímica facial em desfavor da esquerda. A TC-CE revelou hipodensidade cortico-subcortical frontal paramediana direita, em torno do sulco pré-central, provável lesão vascular isquémica antiga. Na RM-CE não se identificaram alterações sugestivas de enfarte recente, inclusive no estudo de difusão. O doente foi admitido no serviço de Neurologia tendo efetuado tratamento com prednisolona 80mg em esquema descendente durante seis dias, e iniciado antiagregação plaquetar, com melhoria das queixas. Na reavaliação em ambulatório, mantinha desequilíbrio com movimentos bruscos e diplopia vertical na levoversão.

**Conclusão:** O diagnóstico mais provável é de síndrome vestibular aguda por nevrite vestibular esquerda atípica não sendo possível excluir o enfarte da artéria labiríntica. A manobra do impulso cefálico, a caracterização do nistagmo, e o teste do skew, assim como a avaliação da perda de audição (o exame *HINTS plus*) apresentam uma alta sensibilidade e especificidade no diagnóstico diferencial dos doentes com síndrome vertiginosa. Porém, como este caso clínico exemplifica, distinguir um enfarte da artéria labiríntica de uma nevrite vestibular que raramente pode apresentar-se com skew marcado e perda auditiva, é um desafio. Desta forma, as alterações clínicas encontradas nestes testes específicos devem sempre enquadrar-se no contexto global em que a história clínica, os sintomas acompanhantes e os meios auxiliares de diagnóstico são também importantes na definição de um diagnóstico correto.

## P46. PREVENÇÃO E TRATAMENTO DA DEPRESSÃO PÓS-ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: COMO ESTAMOS? PARA ONDE VAMOS?

Odete Nombora<sup>1</sup>, João Simas<sup>2</sup>, Leonor Dias<sup>3</sup>, André Gonçalves<sup>4</sup>, Ângela Venâncio<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia e Espinho, Vila Nova de Gaia; 2-Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel; 3-Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 4-Centro Hospitalar do Médio Tejo, Tomar.

**Introdução:** A depressão pós-AVC é uma complicação frequente do AVC podendo influenciar negativamente a reabilitação e recuperação, bem como condicionar comportamentos autolesivos e até o suicídio. Sabe-se que a própria depressão constitui um fator de risco independente para AVC e para o aumento da mortalidade associada. Apesar de essenciais, a prevenção e o tratamento da depressão pós-AVC parecem estar aquém do esperado. Intervenções com antidepressivos são largamente estudadas com objetivo profilático e terapêutico, mas com resultados contraditórios, o que pode justificar a limitação do seu uso na pessoa com AVC.

**Objetivos:** pretende-se explorar a viabilidade do tratamento precoce com antidepressivos nos casos de AVC, identificar os fatores de risco para depressão pós-AVC, assim como outras possíveis estratégias preventivas e terapêuticas, no sentido de incentivar uma maior consciencialização sobre o assunto e contribuir para a melhoria da reabilitação e qualidade de vida dos sobreviventes de AVC.

**Metodologia:** foi conduzida uma revisão não sistemática da

literatura recente sobre o tópico na base de dados PubMed/Medline, abrangendo os últimos 10 anos. Foram selecionados 20 artigos de revisão sistemática com meta-análise.

**Resultados:** As evidências disponíveis sugerem que os antidepressivos têm sido associados à redução da sintomatologia depressiva, na facilitação da reabilitação, melhoria do funcionamento cognitivo e motor, e até na redução da mortalidade. Realça-se que o tratamento inadequado da depressão aumenta o risco de AVC. Os inibidores seletivos da recaptção de serotonina (ISRSs) e a nortriptilina são os antidepressivos mais recomendados para profilaxia e tratamento da depressão pós-AVC. Contudo, é necessário ter alguma cautela na prescrição, principalmente na presença de fatores de risco para AVC hemorrágico, uma vez que os ISRSs podem aumentar o risco de AVC hemorrágico de novo, especialmente quando combinado com varfarina ou outros medicamentos antiplaquetários e anticoagulantes, embora o risco absoluto seja baixo. Nesses casos, estudos sugerem o uso de citalopram, escitalopram ou nortriptilina na menor dose eficaz e o uso concomitante de inibidor da bomba de prótons para proteção gástrica. Apesar de várias metanálises sugerirem que pode haver benefício no uso de antidepressivos para a prevenção da depressão pós-AVC, tal não é recomendado rotineiramente, devendo o mesmo ser individualizado e adaptado ao perfil de risco do paciente. Os principais fatores de risco identificados são a afasia, a lesão do hemisfério dominante e história pessoal/familiar prévia de depressão. Mais recentemente tem sido estudado o papel dos biomarcadores pró-inflamatórios e potenciais marcadores imagiológicos, por forma a apoiar a decisão clínica.

**Conclusão:** Apesar da alta prevalência de depressão pós-AVC e da crescente evidência do seu impacto negativo na recuperação, reabilitação e qualidade de vida dos sobreviventes, a maior parte destes não tem beneficiado do tratamento ou de intervenções preventivas. Sendo assim, é necessário ampliar o rastreio e promover a prevenção e o tratamento nos casos elegíveis. Infelizmente a evidência obtida através dos estudos disponíveis não apresenta a robustez científica necessária para traçar recomendações mais abrangentes e claras. Portanto, é crucial a realização de estudos randomizados bem sistematizados para melhor compreender e tratar a depressão pós-AVC.

## P47. A INFLUÊNCIA DO EQUIPAMENTO DE PROTEÇÃO INDIVIDUAL NA OCORRÊNCIA DE PNEUMONIA NUMA UNIDADE DE AVC

Fernando Martins, Catarina Nogueira, Edite Sanches, Joana Coelho, Lénia Iria, Milton Jesus, Elsa Pereira, Miguel Rodrigues, Liliana Pereira

Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada

**Introdução:** No final de 2019 foi identificado um novo coronavírus responsável pela doença COVID-19 e pelo atual contexto pandémico. De forma a mitigar a propagação do vírus nas instituições hospitalares, foram implementadas medidas rigorosas de prevenção e controlo de infeção. O uso generalizado de equipamentos de proteção individual (EPI), nomeadamente máscara, é essencial para garantir a segurança de doentes e profissionais de saúde durante uma pandemia com contágio por via respiratória.

**Objetivos:** Determinar a variação na incidência de pneumonia numa Unidade de AVC, antes e após a introdução de medidas de controlo de contágio para a pandemia de COVID-19.

**Metodologia:** Em doentes internados na Unidade de AVC com AVC isquémico, entre janeiro-2017 e outubro-2021, recolhe-

mos retrospectivamente dados demográficos, características do AVC e diagnósticos de pneumonia e aspiração. Apresentam-se frequências, intervalos de confiança a 95% (IC95%), comparações pelos testes do qui-quadrado e comparação de medianas.

**Resultados:** Foram incluídos 693 doentes, 56,4% homens, com idade mediana de 73 anos (18 a 99 anos), diagnosticados com AVC isquémico em 85,9% dos casos, AVC hemorrágico 8,1%, AIT 3,8% e trombose venosa cerebral 2,3%. Destes, 223 (32,2%) foram admitidos após implementação de uso mandatório de EPI.

Diagnosticaram-se 84 casos de pneumonia (12,1%, IC95% 9,7-15,0%). No período com medidas de evicção de contágio por COVID-19 verificou-se um aumento da incidência de pneumonia (16,6% vs. 10,2%,  $p=0,017$ ), com igual aumento das pneumonias de aspiração (16,1% vs. 8,3%,  $p=0,002$ ). Pelo contrário, houve uma redução numérica das pneumonias não associadas a aspiração (0,0% vs. 1,9%,  $p=0,038$ ). O tempo até diagnóstico de pneumonia foi menor na pandemia (mediana 1,5 vs. 2,5 dias,  $p=0,042$ ).

O aumento de pneumonia registou-se nos doentes idosos (maiores de 65 anos), com 22,9% vs. 11,9% ( $p=0,002$ ), sem aumento nos doentes mais jovens (4,8% vs. 6,3%,  $p=0,638$ ). Embora se tenha verificado maior gravidade na apresentação do AVC nos doentes durante a pandemia (NIHSS mediano 11 vs. 9,  $p=0,042$ ), não houve diferenças significativas de gravidade entre os doentes que desenvolveram pneumonia comparativamente com o período pré-pandemia (NIHSS mediano 16 vs. 17,  $p=0,196$ ). A ocorrência de pneumonia não influenciou a gravidade final e prognóstico dos doentes de forma diferente ao verificado antes da pandemia, avaliados quer pela escala NIHSS ( $p=0,386$ ), quer pela escala modificada de Rankin ( $p=0,889$ ).

**Conclusão:** Apesar dos benefícios dos EPI na prevenção do contágio por COVID-19, a sua utilização regular não reduziu a ocorrência de pneumonia numa Unidade de AVC. Este resultado pode ser explicado pela elevada proporção de pneumonias de aspiração, com mecanismo fisiopatológico diferente, não influenciável pelo uso de EPI. Não se verificou neste período nenhuma pneumonia não associada à aspiração, presumindo-se que a utilização de máscara facial possa ser útil neste contexto, sendo necessária maior amostra para comprová-lo.

#### P48. AS MEDIDAS DE PREVENÇÃO DE CONTÁGIO CONTRA COVID-19 NÃO INFLUENCIAM A OCORRÊNCIA DE INFEÇÃO URINÁRIA NUMA UNIDADE DE AVC

Lénia Iria, Catarina Nogueira, Edite Sanches, Fernando Martins, Joana Coelho, Milton Jesus, Elsa Pereira, Miguel Rodrigues, Liliana Pereira  
Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**Introdução:** No contexto pandémico COVID-19 foram reforçadas práticas de prevenção e controlo de infeção: utilização do equipamento de proteção individual (EPI), higiene das mãos, etiqueta respiratória, assim como limpeza e desinfecção de dispositivos e superfícies ambientais, simultaneamente com o cumprimento de normas de procedimento e protocolos de prevenção de outras infeções associadas aos cuidados de saúde, como a infeção do trato urinário (ITU).

**Objetivos:** Determinar a variação na incidência de ITU numa Unidade de AVC, antes e após a introdução de medidas de controlo de contágio para a pandemia de COVID-19.

**Metodologia:** Em doentes internados na Unidade de AVC com AVC isquémico, entre janeiro-2017 e outubro-2021, reco-

lhemos retrospectivamente dados demográficos, características do AVC e diagnósticos de ITU, resultados de urocultura e teste de sensibilidade aos antimicrobianos. Apresentam-se frequências, intervalos de confiança a 95% (IC95%), comparações pelos testes do qui-quadrado e comparação de medianas.

**Resultados:** Foram incluídos 693 doentes, 56,4% homens, com idade mediana de 73 anos (18 a 99 anos), diagnosticados com AVC isquémico em 85,9% dos casos, AVC hemorrágico 8,1%, AIT 3,8% e trombose venosa cerebral 2,3%. Destes, 223 (32,2%) foram admitidos após implementação de uso obrigatório de EPI.

Diagnosticaram-se 177 doentes com ITU (25,5%, IC95% 21,9-29,6%). Comparando diretamente o período pré-pandemia de COVID-19 com o período após instituição do uso obrigatório de EPI não se verificou diferença na incidência de ITU (25,5% vs. 25,6%,  $p=0,994$ ). Analisando a variação semestral, comparativamente com o primeiro semestre de 2017 observou-se uma variação negativa significativa ( $p<0,001$ ), sendo estatisticamente relevante no 1º semestre de 2018 (47,1% vs. 13,6%), nos 2 semestres de 2019 (47,1% vs. 18,8% e 15,9%) e 2º semestre de 2021 (47,1% vs. 18,2%).

Mantém-se em ambos os períodos a relação fortemente positiva entre ocorrência de ITU e algaliação (risco relativo 3,6 [IC95% 2,6-4,9], *number needed to harm* 3,6), que permanece significativa em análise multivariada (*odds ratio* 4,7, IC95% 3,1-7,3).

Em 91,5% dos casos de ITU foi realizada urocultura, com identificação dos agentes causais em 144 doentes (81,3% das ITU). Não houve alteração significativa dos microorganismos mais frequentemente identificados: *Escherichia coli* (42,0%), *Enterococcus faecalis* (18,0%) e *Proteus mirabilis* (14,0%) antes da pandemia; *Escherichia coli* (39,1%), *Proteus mirabilis* (20,3%) e *Enterococcus faecalis* (11,6%) durante a pandemia. Não houve aumento da prevalência de microrganismos multiresistentes (2,2% vs. 1,9%,  $p=0,775$ ).

**Conclusão:** O procedimento de algaliação, manutenção da mesma e protocolo de desalgaliação, pressupõe medidas de prevenção da ITU. As medidas instituídas na pandemia de COVID-19 incluíram o uso rotineiro de EPI e reforço de higiene das mãos, não se tendo verificado alterações significativas relativamente à incidência de ITU, seu perfil microbiológico e de resistência aos antimicrobianos, durante o período pandémico, comparativamente com o período prévio na Unidade de AVC.

#### P49. ATIVIDADE CORTICAL DE PACIENTES COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL DURANTE UM JOGO VIRTUAL DE ACORDO COM O LADO DA LESÃO CEREBRAL

Tania Fernandes Campos, Lorena Raquel Dantas de Macedo Borges, Jacilda Oliveira dos Passos, Débora Carvalho de Oliveira, Aline Braga Galvão Silveira Fernandes  
Universidade Federal do Rio Grande do Norte – Natal/Rio Grande do Norte, Brasil; Departamento de Fisioterapia da Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Campus Universitário, Lagoa Nova.

**Introdução:** O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é uma patologia que causa diversas sequelas neurológicas. Os comprometimentos sensoriomotores unilaterais decorrentes do AVC indicam a necessidade de análise da atividade cortical de acordo com o hemisfério cerebral afetado.

**Objetivo:** Avaliar a atividade cortical através das frequências alfa e beta durante a execução de um jogo de realidade virtual em pacientes com AVC, a fim de verificar alterações decorrentes do lado da lesão cerebral.

**Metodologia:** Participaram do estudo 12 pacientes, sendo

6 com lesão cerebral esquerda, com idade média de 54,1 anos ( $\pm 9,4$ ) e 6 com lesão à direita, com idade média  $\pm 50,6$  anos ( $\pm 5,8$ ) e 12 indivíduos saudáveis que ativaram o hemisfério cerebral esquerdo e o direito. Os participantes foram submetidos a uma avaliação eletroencefalográfica através do Emotiv Epop durante um treino com 15 tentativas em um jogo de dardos virtual (XBOX Kinect). Foi analisada a atividade dos seguintes sensores: antero-frontal esquerdo e direito (AF3 e AF4), fronto-central esquerdo e direito (FC5, FC6), temporal esquerdo e direito (T7 e T8) e parietal esquerdo e direito (P7 e P8), em 2 bandas de frequência: a alfa e beta. A captação de informações foi realizada sob a forma de "Raw EEG" (EEG bruto). Foram usados os softwares RMatLab2013 e EEGLab 14.1.2b para o processamento dos dados do EEG. A comparação da atividade de alfa e beta entre pacientes e saudáveis foi realizada pela ANOVA e teste *post hoc* de Tukey.

**Resultados:** O grupo de pacientes com lesão cerebral esquerda apresentou alterações na atividade alfa na área antero-frontal esquerda (AF3) e parietal esquerda (P7), e na atividade beta, no córtex motor primário esquerdo (FC5) e somatossensorial e de associação esquerdo (P7) e o grupo de pacientes com lesão cerebral direita mostrou alterações na potência da atividade alfa no córtex temporal direito (T8), quando comparados com os indivíduos saudáveis.

**Conclusão:** A análise da ativação cortical nos pacientes com AVC indicou a necessidade de observar a lateralidade da lesão ao selecionar um jogo de realidade virtual dentro da neuroreabilitação, a fim de contribuir com a recuperação funcional dos pacientes com AVC. De acordo com os resultados encontrados, os pacientes com lesão cerebral direita podem se beneficiar mais da estimulação com jogo virtual, porém é importante discutir de que forma pode ser otimizado o uso desse tipo de jogo para promover melhor ativação cortical de pacientes com lesão cerebral à esquerda. A limitação da pesquisa foi o tempo curto de treinamento, por isso, estudos futuros podem ser realizados para avaliar a atividade cerebral com jogos virtuais em um tempo de treinamento mais prolongado.

**Compromissos:** O presente trabalho foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Código de Financiamento 001.

## P50. ANÁLISE CINEMÁTICA DO OMBRO E COTOVELO NA ATIVIDADE DE BEBER ÁGUA EM PACIENTES PÓS- ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Isabelle Ananda Oliveira Rêgo, Maria Victória de Miranda Costa, Débora Carvalho de Oliveira, Jacilda Oliveira dos Passos, Lorena Raquel Dantas de Macedo Borges, Aline Braga Galvão Silveira Fernandes, Tania Fernandes Campos  
Universidade Federal do Rio Grande do Norte – Natal/Rio Grande do Norte, Brasil; Departamento de Fisioterapia da Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Campus Universitário, Lagoa Nova.

**Introdução:** O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é uma patologia que acarreta diversos comprometimentos neurológicos, os quais interferem de forma significativa na independência funcional das atividades da vida diária. Por isso, é importante avaliar o controle motor da função do membro superior e analisar as implicações para a reabilitação neurológica.

**Objetivo:** Realizar uma análise cinemática do ombro e cotovelo na atividade de beber água, dos pacientes pós-AVC.

**Metodologia:** Participaram do estudo 18 pacientes crônicos (9 com hemiparesia direita e 9 com hemiparesia esquerda) e 18 indivíduos saudáveis (9 usaram o membro superior direito e 9

usaram o membro superior esquerdo), com idade média de 51 anos. A avaliação do padrão cinemático do membro superior durante a realização da atividade de beber água foi realizada pelo sistema *Qualisys Motion Capture*. Os participantes fizeram a atividade na posição sentada, incluindo alcançar e pegar um copo, levar até a boca, retornar o copo para a mesa e voltar à posição inicial. Foram obtidos dados dos ângulos do ombro e cotovelo do membro superior que realizou a atividade, em 101 frames. A análise estatística foi feita através do teste de correlação de Pearson, além disso foi realizada a análise descritiva da dispersão dos ângulos do ombro e cotovelo.

**Resultados:** na análise dos pacientes verificou-se correlação positiva significativa entre o ombro e o cotovelo, a partir do frame 66 até o frame 101 (valor de *p* entre 0,045 e 0,003), os quais representam o momento do retorno do copo à mesa e o momento de retorno da mão para a posição inicial, mas não houve correlação significativa para os saudáveis. Verificou-se diferença na análise de dispersão dos ângulos das articulações do ombro e cotovelo entre os frames 66 a 101 entre os pacientes e os indivíduos saudáveis. Para os pacientes, em ambas as articulações a amplitude de dispersão foi de 4,5°, enquanto que nos saudáveis, a amplitude de dispersão da flexão do ombro foi de 4,6° e da flexão do cotovelo foi de 13,7°.

**Conclusão:** os resultados apontaram alterações no controle motor dos pacientes pós-AVC, através de um comprometimento no padrão de coordenação motora, evidenciado por um acoplamento da angulação do ombro com o cotovelo em fases específicas da atividade, o que pode influenciar o planejamento terapêutico para os pacientes pós-AVC. Uma limitação do estudo foi não ter avaliado outras variáveis importantes na execução da tarefa, como a velocidade e a aceleração, o que permitiria uma análise cinemática mais ampla. Por fim, a neuroreabilitação pode intervir com o objetivo de promover uma dissociação interarticular e utilizar uma prática orientada à tarefa.

**Compromissos:** o presente trabalho foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Código de Financiamento 001.

## P51. A FISIOTERAPIA E O ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: EVOLUÇÃO DOS PRINCÍPIOS DE INTERVENÇÃO.

Carla Pimenta<sup>1,2</sup>, Ana Palma<sup>1</sup>

1-Fisioterapeuta, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Professora Adjunta, Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa.

**Introdução:** Nas últimas décadas existiu uma evolução notável na área da reabilitação Neurológica, com implicações evidentes na formação dos profissionais e na sua prática clínica. O fisioterapeuta intervém nesta área numa perspetiva de resolução de problemas fundamentando as suas decisões nos conhecimentos da neurofisiologia, do controlo motor, da biomecânica e nas teorias da aprendizagem motora.

**Objetivos:** Analisar os princípios de intervenção e os fundamentos dos diferentes conceitos, técnicas e estratégias utilizadas pelos fisioterapeutas na reabilitação dos doentes com sequelas de Acidente Vascular Cerebral (AVC), retratando a sua evolução.

**Metodologia:** Através de uma reflexão baseada em vários anos de experiência e de uma pesquisa da literatura é esboçada a evolução dos princípios e fundamentos da Fisioterapia Neurológica dirigida ao doente com sequelas de AVC.

**Resultados:** A intervenção da fisioterapia é atualmente baseada na evidência e suportada por um modelo centrado no raciocínio clínico; fundamentada no conhecimento do mo-

vimento normal, do funcionamento do Sistema Nervoso e da neuroplasticidade; com foco na neurofacilitação e na reaprendizagem motora.

**Conclusão:** A evidência nesta área está a aumentar, mas ainda existe necessidade de mais e melhor investigação sobre a eficácia de diversas abordagens.

O fisioterapeuta dispõe de uma grande diversidade de estratégias (de reeducação e/ou de compensação) que devem ser selecionadas de forma criteriosa, de modo a permitir que o doente atinja a máxima independência funcional com a melhor qualidade de movimento.

## P52. CUIDADOS PALIATIVOS NOS SOBREVIVENTES DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: QUAL O SEU PAPEL?

João Santos Faria, Ana Margarida Ferreira, João Paulo Branco  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra.

**Introdução:** O AVC é uma das principais causas de morte em Portugal, associando-se a níveis elevados de incapacidade funcional e dependência que afetam a participação e qualidade de vida dos doentes. Os Cuidados Paliativos constituem uma abordagem interdisciplinar destinada a melhorar a qualidade de vida dos doentes através de métodos que visam a otimização de sintomas, provisão de suporte emocional, psicossocial e espiritual, e a discussão de cuidados de fim de vida. Tradicionalmente têm sido oferecidos a doentes em fim de vida, porém a evidência atual contempla uma intervenção mais precoce, nomeadamente nos sobreviventes de AVC.

**Objetivos:** Rever a literatura mais recente sobre o papel dos cuidados paliativos nos sobreviventes de AVC, nomeadamente na definição da população-alvo, timing de início de cuidados e necessidades específicas destes doentes.

**Metodologia:** Foi realizada uma revisão narrativa da literatura publicada nos últimos 5 anos sobre o papel dos Cuidados Paliativos nos sobreviventes de AVC através de uma pesquisa com os termos “*Palliative Care AND Stroke*” na PubMed, Scopus e EMBASE, tendo os autores incluído todos os artigos de revisão e *guidelines* sobre o tema.

**Resultados:** Os Cuidados Paliativos devem ser considerados para todos os doentes sobreviventes de AVC com impacto na funcionalidade e com potencial redução da qualidade ou da esperança de vida. A generalidade dos doentes beneficia de uma abordagem estruturada para avaliar as necessidades deste tipo de cuidados em diferentes fases após o AVC. A evidência mostra que menos de 1 em cada 15 doentes sobreviventes de AVC recebe cuidados paliativos quando mais de 50% morre ou fica com défices graves no primeiro ano. Adicionalmente, a maioria dos doentes tem acesso a reabilitação e prevenção secundária do AVC, porém apenas uma porção reduzida tem acesso a cuidados paliativos. As áreas de intervenção mais frequentemente identificadas envolvem disfagia, dispneia, dor e pensamentos de morte. Outras necessidades reportadas incluem a espasticidade, confusão, delírio e incontinência. Os estudos realçam que muitos destes sintomas são frequentemente reconhecidos como consequências do AVC e não como entidades médicas passíveis de gestão em cuidados paliativos com o objetivo de promover uma abordagem terapêutica com reflexo no bem-estar do doente. As *guidelines* canadanas e americanas recomendam a discussão com o doente e família/cuidadores das intervenções farmacológicas ou outras mais invasivas (ex. colocação de PEG) para gestão destes sintomas. A discussão antecipada de cuidados de fim de vida num modelo de decisão

partilhada entre o doente, família e equipa médica é apontada como fundamental na gestão destes doentes, dado que, entre outros aspetos, a literatura mostra baixa correlação entre o local onde o doente pretende morrer e o que realmente sucede.

**Conclusão:** Apesar de frequentemente percebidos como cuidados de fim de vida, os Cuidados Paliativos conseguem providenciar cuidados diferenciados e personalizados desde a fase imediata do pós-AVC através de uma visão holística com vista à melhoria da qualidade de vida dos doentes, fornecendo cuidados de acordo com os seus desejos e valores. Mais estudos em maior escala são fundamentais para reforçar o papel dos Cuidados Paliativos no doente sobrevivente de AVC.

## P53. CUIDADOS PALIATIVOS NA UNIDADE DE AVC: CONCEITOS, ACESSO E REFERENCIAÇÃO

Marta Gôja<sup>1</sup>, Ana Catarina Fonseca<sup>2</sup>

1-Especialista em Medicina Interna; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria.

**Introdução:** Começa a surgir consenso relativamente à necessidade e importância dos cuidados paliativos em doentes com AVC. No entanto, desconhecimento em relação ao assunto, impede que mais doentes possam beneficiar deste tipo de cuidados. Existe atualmente evidência e documentação das necessidades de cuidados paliativos em doentes com AVC. Alguns documentos de consenso e *guidelines* internacionais apresentam já orientações e recomendações de cuidados paliativos e/ou de fim de vida neste grupo de doentes.

**Objetivo:** Avaliar as práticas em termos de cuidados paliativos nas unidades de AVC em Portugal.

**Metodologia:** Estudo observacional com aplicação de um questionário a médicos que trabalham em unidades de AVC em Portugal, com perguntas sobre as práticas de cuidados paliativos nas respetivas unidades. O questionário foi desenhado para este propósito e foi enviado diretamente para todas as unidades de AVC. Considerou-se apenas 1 resposta por unidade. Foram incluídas perguntas sobre conceitos de cuidados paliativos, acesso e referenciação, avaliação de sintomas, comunicação, religião/espiritualidade, cuidados em fim de vida e formação.

Apresentamos aqui os resultados referentes aos conceitos, acesso e referenciação.

**Resultados:** Obtivemos 22 respostas válidas, o que representa 64,7% das 34 unidades de AVC contactadas. A maioria dos inquiridos concordou que o acesso a cuidados paliativos é um direito dos cidadãos/direito humano, que os doentes podem receber cuidados paliativos em paralelo com tratamentos que prolongam a vida, que os doentes com AVC agudo podem ter necessidades de cuidados paliativos e que os cuidados paliativos devem ser integrados na abordagem do doente com AVC agudo na unidade de AVC. Todos os inquiridos disseram ter acesso a cuidados paliativos especializados, embora a maioria das unidades não tenha critérios específicos de referenciação. Os motivos de referenciação mais frequentes identificados foram, controlo de sintomas e decisões relacionadas com o fim de vida. Foram consideradas como principais barreiras à referenciação a falta de conhecimentos sobre as opções de cuidados paliativos e o conflito de objetivos entre os cuidados paliativos e os cuidados prestados na unidade de AVC.

**Conclusão:** Os nossos resultados apontam para a existência de concordância relativamente à importância dos cuidados paliativos nos doentes com AVC entre os inquiridos. À semelhança do relatado na literatura, parece haver uma associação entre cuidados paliativos e cuidados de fim de vida. É de realçar o

acesso generalizado a cuidados paliativos especializados em todas as unidades inquiridas, o que pode ser uma boa oportunidade para uma maior cooperação entre as equipas de cuidados paliativos e as equipas das unidades de AVC.

## P54. REINTEGRAÇÃO PROFISSIONAL E QUALIDADE DE VIDA DE SOBREVIVENTES DE AVC: UMA SCOPING REVIEW

Joana Matos<sup>1,2</sup>, Filipa Teixeira<sup>1</sup>, Elisabete Alves<sup>1,3</sup>

1-EPIUnit—Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 2-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Aveiro, Portugal; 3-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Porto, Portugal.

**Introdução:** Nas últimas décadas, observou-se um decréscimo nas taxas de mortalidade por AVC, a par de um aumento da sobrevivência e funcionalidade dos sobreviventes, e de uma maior incidência em idades mais jovens, afetando pessoas social e profissionalmente ativas. Atualmente, desconhece-se o impacto, a longo prazo, do AVC na participação e reintegração profissional dos sobreviventes, estando descritas taxas de regresso ao trabalho (RT) globalmente baixas, mesmo em sobreviventes autônomos nas atividades de vida diária. Apesar do RT ter sido descrito como um fator importante da recuperação após o AVC, importa perceber qual o impacto da reintegração profissional e, mais especificamente do RT, na perceção de qualidade de vida (QV) dos sobreviventes.

**Objetivo:** Avaliar a evidência disponível sobre o efeito da reintegração profissional de sobreviventes de AVC na sua QV, através da análise da associação entre RT e QV.

**Metodologia:** Foi realizada uma *scoping review*, seguindo as diretrizes PRISMA-ScR. Em Novembro de 2021, estudos publicados nas bases de dados da PubMed, ISI Web of Science, PsycINFO e SciELO foram pesquisados. Foram incluídos artigos que apresentassem dados empíricos sobre a associação entre o regresso ao trabalho e QV após um AVC, em sobreviventes adultos (>18 anos), tendo por base metodologias quantitativas, qualitativas ou mistas. Foram excluídos artigos não originais, artigos que não relacionavam RT e QV, ou escritos noutra língua que não inglês, português, espanhol ou francês. A elegibilidade e a extração de dados foram realizadas por dois investigadores independentes. Os principais resultados quantitativos foram sintetizados, e os dados qualitativos foram explorados através de análise de conteúdo temática.

**Resultados:** Foram analisados 344 artigos, tendo sido incluídos 9 estudos na presente *scoping review*. Os artigos, publicados entre 2009 e 2021, apresentavam metodologias quantitativa (n=7), qualitativa (n=1) e de métodos mistos (n=1), e tinham uma representação geográfica diversificada, incluindo países da Europa (n=4), da Ásia (n=3), de África (n=1) e da América do Norte (n=1). O tempo médio de avaliação do RT variou entre 3 meses e 5 anos, e a prevalência de RT apresentou valores entre os 20% e os 75%. As escalas de avaliação quantitativas de QV foram muito diversificadas sendo que apenas 3 artigos utilizaram a mesma escala (*Euro Quality of Life-5D*). A avaliação qualitativa de QV foi realizada através de entrevistas semiestruturadas. Globalmente o RT revelou-se diretamente associado com a QV dos sobreviventes de AVC, não apresentando valores significativos em apenas um estudo. A análise qualitativa salientou o impacto positivo ao nível físico, psicológico e social, do regresso ao trabalho na perceção de QV após o AVC.

**Conclusão:** Este é o primeiro estudo que pretende sintetizar a informação disponível sobre a associação entre RT e QV. Os resultados salientam a importância de investir na reintegração

profissional após o AVC como forma de promover a QV dos sobreviventes, após o AVC. Assim, investigação, políticas e práticas futuras devem ter em conta a diversidade e complexidade das características que influenciam quer o RT quer a QV, de forma a empoderar os sobreviventes e melhorar a sua QV.

## P55. AVQUÊ?

Ana Canastra de Oliveira<sup>1</sup>, Carina Rodrigues<sup>2</sup>, Kristine Sica<sup>2</sup>, Filipa Diaz<sup>1</sup>, Marcelo Silva<sup>3</sup>, Kristina Rabcheva<sup>2</sup>, Isabel Taveira<sup>4</sup>

1-UCSP Alcácer do Sal, Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano, EPE; 2-UCSP Sines, Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano, EPE; 3-Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas da Universidade do Algarve; 4-Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Hospital de Portimão.

**Introdução:** O reconhecimento do AVC constitui o 1º elo da cadeia de sobrevivência, sendo um dos alicerces para reduzir a morbimortalidade associada à doença vascular cerebral. Como tal, para conseguirmos melhorar o prognóstico destes doentes é essencial caracterizarmos o conhecimento da população e transmitir a informação correta.

**Objetivos:** Caracterizar os conhecimentos da população do Litoral Alentejano relativamente ao reconhecimento do AVC e sinais de alerta.

**Metodologia:** Estudo observacional realizado com recurso a inquérito anónimo, distribuído nas salas de espera dos Centros de Saúde dos 5 concelhos do Litoral Alentejano (Alcácer do Sal, Grândola, Santiago do Cacém, Sines e Odemira). Os inquéritos, previamente validados, têm o objetivo de avaliar o conhecimento populacional, tendo sido adaptados e disponibilizados para resposta voluntária, por parte de todos os utentes adultos. O estudo decorreu entre julho e dezembro de 2021. A análise estatística foi feita com recurso ao programa SPSS v26.

**Resultados:** Obtiveram-se 2004 inquéritos, sendo a maioria dos inquiridos do género feminino (60,1%), com mediana de 47 anos de idade. 41,4% da amostra tinha menos que o 10º ano de escolaridade e 2,9% de todos os inquiridos já tinham tido um AVC. Apenas 70% da amostra identificou o AVC como “problema no cérebro”, tendo 21% reconhecido como problema cardíaco e 9% como “outro”. Não existiu relação estatisticamente significativa entre o conhecimento sobre AVC e a idade excetuando nas pessoas com idade superior a 75 anos. Relativamente aos sinais de alarme, 37,3% da amostra identificou “dor no peito” e 15% “falta de ar” como sintomas de AVC. Contudo, “paralisia de metade do corpo”, “dificuldade súbita em falar/perceber/escrever” e “perda de força de uma zona do corpo” foram identificadas por 54%, 67,8% e 58,5%, respetivamente. Quando questionados sobre o que fariam se suspeitassem estar a ter um AVC, apenas 58% da amostra contactaria o 112.

**Conclusão:** Estes dados demonstram um desconhecimento significativo da população relativamente ao AVC. Esta iliteracia é um grave problema que prejudica consideravelmente o prognóstico destes doentes. Sendo a educação para a saúde uma das nossas funções, pretende-se que este seja o primeiro passo para um projeto para a educação populacional, em linha com o *Stroke Action Plan for Europe*.

## P56. O FATOR TWITTER: COMO O TWITTER INFLUENCIA REVISTAS E ARTIGOS NA ÁREA DO #AVC?

Inês Alexandra Alves<sup>1</sup>, João André Sousa<sup>2</sup>, Helena Donato<sup>3</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1,2</sup>

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Documentação e Informação Científica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** O número de revistas médicas que utilizam as redes sociais para divulgar os seus artigos tem vindo a aumentar. Uma das redes sociais mais utilizadas na literatura médica é o site de *microblogging* Twitter. Estudos efetuados anteriormente em diferentes áreas da Medicina já visaram a influência da atividade nas redes sociais no número de citações de artigos e no fator de impacto (FI) de revistas científicas, com alguns resultados contraditórios. No entanto, não existem estudos com esse objetivo na área do AVC.

**Objetivo:** O objetivo deste estudo passou por analisar a presença de revistas dedicadas ao AVC no Twitter e verificar como a utilização desta rede social influencia o FI destas revistas e o número de citações de artigos sobre AVC.

**Metodologia:** Consultamos o Journal Citation Reports (JCR) em busca de revistas cujo título incluísse “cerebrovascular” e / ou “stroke” e identificámos os seus perfis no Twitter. Usando o JCR, registámos os 10 artigos mais citados em 2020 de cada revista com conta no Twitter. Através do software Twitonomy, analisámos os perfis do Twitter por um período de um ano. Registámos o *Social Authority Score* de cada revista. Recolhemos os *Altmetric Attention Scores* e dados sobre a atividade no Twitter de cada artigo através do software Altmetric. Realizámos uma regressão linear e uma análise de correlação bivariada entre o FI ou o número de citações das revistas e artigos, respetivamente, e as métricas das redes sociais. Avaliámos a multicolinearidade por meio de uma análise de fator de inflação da variância.

**Resultados:** Das 10 revistas dedicadas ao AVC que encontramos, quatro (40%) tinham perfis próprios no Twitter. Encontrámos uma correlação muito forte entre o fator de impacto de 2020 e o número de total de seguidores e tweets, o número de *retweeted tweets* e *tweets* com um *link* para um artigo em 2020 e o número de anos há que a revista está ativa no Twitter, embora não seja estatisticamente significativa. O número de citações dos 10 artigos mais citados de cada revista está associado ao número de *tweets* ( $r^2 = 0,986$ ,  $\rho = 0,731$ ,  $p < 0,001$ ), o número de *tweeters* ( $r^2 = 0,989$ ,  $\rho = 0,725$ ,  $p < 0,001$ ) e o alcance potencial ( $r^2 = 0,989$ ,  $\rho = 0,721$ ,  $p < 0,001$ ). Verificámos ainda um aumento nas citações de 0,67 (IC 95% 0,65-0,70,  $\beta = 0,993$ ,  $p < 0,001$ ) por cada *tweet* e um aumento de 0,78 (IC 95% 0,76-0,81,  $\beta = 0,995$ ,  $p < 0,001$ ) nas citações por cada *tweet*.

**Conclusão:** Uma maior interação no Twitter pelas revistas na área do AVC está associada de forma robusta com aumento do FI. Com efeito, o número de citações de artigos sobre AVC é influenciado pela sua atividade no Twitter. Estes dados indicam uma estreita associação entre atividade nesta rede social e o alcance e impacto dos resultados alcançados, reforçando o papel que as redes sociais têm também no domínio científico da sociedade contemporânea.

## P57. A IMPORTÂNCIA DA REFERENCIAÇÃO PRÉ-HOSPITALAR NA ATIVAÇÃO DA VIA VERDE DE AVC

Joana Martins<sup>1</sup>, Pedro Matos<sup>1</sup>, Glória Cabral Campello<sup>1</sup>  
1-Serviço de Medicina Intensiva do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel.

**Introdução:** A via Verde de AVC (VVAVC) tem como objetivo uma rápida triagem, avaliação e orientação terapêutica dos doentes em fase aguda. A referenciação pré-hospitalar pelo Centro de Orientação de Doentes Urgentes (CODU) deve desempenhar um papel importante na fase inicial deste processo.

**Objetivo:** Avaliar a importância da referenciação pré-hospitalar no cumprimento dos tempos recomendados nas diferentes fases da VVAVC.

**Metodologia:** Estudo coorte observacional prospetivo, incluindo os doentes admitidos na Sala de Emergência após ativação da VVAVC entre 1 de maio e 30 de junho. Os dados analisados foram: demográficos, clínicos e análise do tempo porta-ativação da VVAVC, porta-TC e porta-agulha. Foram excluídos os doentes cujo registo clínico não fazia alusão à referenciação pré-hospitalar e aqueles que não foram admitidos diretamente na Sala de Emergência. Os dados foram analisados usando o programa estatístico SPSS v. 25.0. O nível de significância estatística usado foi 0,05.

**Resultados:** Do total de 95 doentes admitidos na Sala de Emergência pela VVAVC foram incluídos na análise 51 doentes, correspondendo aos doentes com registo clínico completo, 62,7% eram homens, idade média de  $71 \pm 15$  anos e 90,2% com mRankin entre 0 e 2. Do total da amostra, 43,1% foram referenciados pelo CODU. Dos doentes referenciados pelo CODU, os tempos porta-ativação VVAVC e porta-TC foram, respetivamente, de 7 minutos e 30 minutos, significativamente menores quando comparados com os tempos observados nos doentes não referenciados, respetivamente, 12 minutos ( $p=0,006$ ) e 42 minutos ( $p=0,004$ ). Não se verificou diferença estatisticamente significativa no tempo porta-agulha dos doentes com referenciação pelo CODU (58 minutos vs 56 minutos,  $p=0,86$ ).

**Conclusão:** O número da amostra é limitativo nas conclusões desta análise. Esta limitação reflete a baixa adesão médica nos registos clínicos e, por outro lado, a importância dos mesmos na análise e reflexão sobre a qualidade da prática clínica. No nosso estudo a referenciação pré-hospitalar teve um importante papel na celeridade da triagem, avaliação clínica e imagiológica, o mesmo não se verificando na decisão terapêutica. Estes dados vêm reforçar a importância da referenciação pré-hospitalar.

## P58. ATROFIA CEREBRAL EM DOENTES COM ANGIOPATIA AMILÓIDE CEREBRAL

Francisco Almeida<sup>1,2</sup>, João Pinho<sup>3</sup>, José Manuel Araújo<sup>4</sup>, Ana Sofia Costa<sup>3,6</sup>, Fátima Silva<sup>7</sup>, Alexandra Francisco<sup>7</sup>, Miguel Quintas-Neves<sup>1,2,8</sup>, Carla Ferreira<sup>4</sup>, João Soares-Fernandes<sup>9</sup>, Tiago Gil Oliveira<sup>1,2,8</sup>

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 2-ICVS/3B's-PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 3-Department of Neurology, University Hospital RWTH Aachen, Germany; 4-Neurology Department, Hospital de Braga, Portugal; 6-JARA Institute Molecular Neuroscience and Neuroimaging, Forschungszentrum Jülich and RWTH Aachen University, Aachen, Germany; 7-Algorithmi Center, University of Minho, Braga, Portugal; 8-Neuroradiology Department, Hospital de Braga, Portugal.

**Introdução:** A angiopatia amilóide cerebral (CAA) caracteriza-se pela deposição de amilóide-beta em vasos corticais e lep-

tomeníngios, e é uma causa importante de hemorragia intracerebral lobar de défices cognitivos. Embora a CAA e a doença de Alzheimer (DA) coexistam frequentemente, a relação entre as duas doenças não está completamente esclarecida. Estudos prévios indicam que o padrão de atrofia cerebral na CAA é intermédio entre controlos saudáveis e doentes com DA.

**Objectivos:** Estudar o o padrão de atrofia em pacientes com CAA e demência, défice cognitivo ligeiro (DCL) e cognição normal (CN).

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de doentes com CAA provável ou possível segundo os critérios modificados de Boston, seguidos na consulta de doenças cerebrovasculares do Hospital de Braga entre 2014 e 2017. O diagnóstico de demência, DCL e CN foi baseado em entrevista clínica estruturada realizada por neurologistas. A atrofia regional cerebral foi avaliada por 2 neurorradiologistas independentes, em imagens de RM segundo escalas visuais validadas: cingulado anterior, orbito-frontal, temporal anterior, fronto-insular, temporal mesial (TM) e região posterior. Comparação entre grupos foi conduzida por *t-test* ou *one-way ANOVA*. Na análise de correlação usámos o coeficiente de Pearson. Regressão linear múltipla foi realizada com atrofia TM como variável dependente e idade, sexo, presença de siderose cortical superficial (SCS), demência e interação sexo\*demência como variáveis independentes. Correção para múltiplas comparações através de TukeyHSD ou Bonferroni.

**Resultados:** Foram incluídos 58 doentes, com idade média de 71,5 anos ( $\pm 9,79$ ), 50% do sexo masculino, entre os quais 23 apresentavam CN, 10 DCL e 25 demência. A comparação das regiões entre os 3 grupos revelou maior atrofia TM no grupo com demência *versus* CN ( $p=0,008$ ). Não encontramos diferenças significativas para outras regiões cerebrais. Verificou-se maior atrofia TM em homens com demência *versus* mulheres com demência ( $p=0,049$ ) e *versus* homens sem demência ( $p=0,002$ ). Não foram encontradas diferenças entre mulheres com e sem demência. Outros fatores contribuintes para atrofia TM foram avaliados: a presença de SCS estava associada a maior atrofia TM ( $p=0,035$ ); a idade correlacionou-se positivamente com a atrofia TM em doentes sem demência, mas não em doentes com demência ( $r=0,54$ ,  $p<0,001$ ;  $r=0,32$ ,  $p=0,130$ , respetivamente). Para confirmar os resultados diferenciais para o sexo, incluímos estas variáveis numa regressão linear múltipla com testes de contraste que demonstrou maior atrofia TM em homens com demência *versus* mulheres com demência ( $p=0,0307$ ) e *versus* homens e mulheres sem demência ( $p=0,015$ ;  $p=0,04$ , respetivamente).

**Conclusão:** Os nossos resultados indicam que o sexo masculino pode determinar maior atrofia TM em doentes com CAA com demência. Este achado acompanha resultados prévios que indicam maior severidade da CAA em homens com DA, embora o mecanismo subjacente permaneça por esclarecer. Estes achados podem refletir contributos fisiopatológicos para a demência na CAA diferente em homens e mulheres.

## P59. PARÂMETROS ANALÍTICOS DA ADMISSÃO PREDITORES DO DÉFICE NEUROLÓGICO ÀS 24H APÓS TRATAMENTO DO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO

Torcato Meira<sup>1,2</sup>, Joana Pinto<sup>3</sup>, Guilherme Pereira<sup>2</sup>, José Nuno Alves<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 2-Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde, Escola de Medicina, Universidade do Minho, Braga, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal.

**Introdução:** A trombectomia mecânica e a trombólise en-

dovenosa são opções estabelecidas para o tratamento agudo do AVC isquémico. Contudo, os fatores preditores da recuperação funcional a esses tratamentos não são ainda totalmente conhecidos, sendo o prognóstico altamente determinado pela pontuação na escala NIHSS às 24 horas após o evento.

**Objetivos:** Com este trabalho, pretendeu-se determinar se os parâmetros analíticos venosos da admissão de doentes diagnosticados com AVC isquémico preveem a pontuação NIHSS às 24h após tratamento com trombectomia mecânica e/ou trombólise endovenosa.

**Metodologia:** Realizou-se um estudo retrospectivo dos doentes internados na Unidade de AVC do Hospital de Braga com diagnóstico de AVC isquémico e tratados com trombectomia mecânica e/ou trombólise endovenosa no decorrer de um ano (Março/2020 - Fevereiro/2021). Consultou-se o processo clínico eletrónico de cada doente para recolha de idade, sexo, NIHSS da admissão, pontuação ASPECTS, tratamento adjuvante com trombólise endovenosa/trombectomia mecânica, tempo entre início dos sintomas e punção venosa/recanalização, sucesso de recanalização (classificação Thrombolysis In Cerebral Infarction 2b-3), ocorrência de hematoma intraparenquimatoso às 24h (possíveis confundidores) e estudo analítico venoso da admissão (17 parâmetros). Construiu-se um modelo de regressão linear múltipla preditor do NIHSS às 24h para os doentes tratados com trombectomia mecânica ou trombólise endovenosa (critério de admissão no modelo: valor preditivo em análise univariada com  $p<0,05$ ; exclusão do modelo: eliminação progressiva de cada variável com associado  $p>0,05$ , com controlo fixo para os possíveis confundidores). A significância dos resultados foi também analisada com recurso ao método de Benjamini-Hochberg ( $FDR<5\%$ ).

**Resultados:** Na análise univariada dos doentes submetidos ao procedimento de trombectomia mecânica ( $n=119$ ), a contagem de linfócitos ( $p=0,002$ ), neutrófilos ( $p=0,005$ ), basófilos ( $p=0,006$ ), níveis séricos de potássio ( $p=0,006$ ), proteína C-reativa ( $p=0,007$ ), aspartato aminotransferase (AST) ( $p=0,017$ ) e glucose ( $p=0,037$ ) foram identificados como possíveis preditores de NIHSS às 24h, mantendo-se as variáveis AST ( $p=0,024$ ) e glucose ( $p=0,013$ ) no modelo de regressão múltipla. À análise mais restrita com recurso ao método de Benjamini-Hochberg, identificou-se o nível sérico de AST como preditor significativo de NIHSS às 24h. No que respeita aos doentes tratados com trombólise endovenosa ( $n=59$ ), na análise univariada, identificou-se como possíveis preditores de NIHSS às 24h os níveis séricos de lactato desidrogenase ( $p=0,047$ ) e AST ( $p=0,021$ ), esta última variável mantida no modelo de regressão múltipla ( $p=0,038$ ).

**Conclusão:** Este trabalho contribuiu para identificar preditores adicionais do défice neurológico às 24h após os tratamentos validados para o AVC isquémico. A disponibilidade destes parâmetros analíticos venosos da admissão favorece a sua utilização em modelos preditores de resposta terapêutica.

## P60. ENFARTE EM TERRITÓRIO DA ARTÉRIA DE PERCHERON: UM DIAGNÓSTICO DESAFIANTE COM SUCESSO TERAPÊUTICO

Sofia Lopes<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, Luís Costa<sup>3</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>, Margarida Lopes<sup>1</sup>, José Nuno Alves<sup>1</sup>, Carla Ferreira<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.

**Introdução:** A artéria de Percheron é uma variante da circulação cerebral posterior caracterizada por um tronco arterial solitário que irriga o tálamo paramediano e mesencéfalo ante-

rior bilateralmente. Lesões isquêmicas neste território apresentam-se com uma variedade de sinais e sintomas, sendo a tríade clássica constituída por alteração do estado de consciência, da memória, bem como dos movimentos oculares.

**Caso Clínico:** Homem de 66 anos, com antecedente de dislipidemia, foi admitido no serviço de urgência por queixas de alteração da visão, da fala e falta de força nos membros direitos de aparecimento súbito, com uma hora de evolução. À admissão encontrava-se hipertenso, TA 201/104 mmHg, bem acordado, sem alteração de funções superiores. Sem défices dos campos visuais, porém com limitação da adução e superversão do olho direito, nistagmo horizontal na levoversão, associando-se paralisia facial central direita e disartria. Não apresentava outras alterações de relevo, pontuando 3 na escala de NIHSS. Realizou TC-CE e angio-TC que não revelaram lesões isquêmicas agudas ou oclusão de grande vaso, respetivamente. O doente permaneceu em vigilância e verificou-se agravamento clínico duas horas depois, encontrando-se sonolento, sem abertura ocular espontânea, sem resposta verbal e não cumpria ordens. Os olhos estavam na linha média, não dirigia o olhar nem reagia à ameaça bilateralmente. Os RCPs eram extensores bilateralmente. Decidiu-se complementar estudo com RM-CE. Ainda antes de iniciar o exame, ficou mais acordado, respondia adequadamente a questões e apresentava hemiparesia direita grau 3 (MRC). A RM-CE revelou áreas de restrição à difusão nos tálamos, sem tradução em T2-FLAIR, traduzindo lesões isquêmicas hiperagudas em território de artérias tálamo-perfurantes (provável artéria de Percheron). Imediatamente após, objetivou-se nova flutuação dos défices neurológicos tendo, por três vezes, ficado em coma e recuperado posteriormente, permanecendo sempre uma limitação da abdução ocular bilateral, da supra e infraversão conjugadas e disartria ligeira. Nesse momento, já com um perfil tensional controlado e quatro horas após o início da clínica, decidiu-se realizar trombólise com 18 mg de TNK. Cerca de dez minutos depois, o doente ficou novamente em coma, tendo realizado TC-CE que excluiu complicação hemorrágica ou outras alterações de novo, melhorando nos quinze minutos seguintes, sem novo agravamento clínico. Durante o internamento permaneceu a limitação da superversão ocular conjugada e disartria ligeira, sem outras alterações. Manteve-se apirético e normotenso, tendo apresentado alguns episódios de bradicardia (FC~40 bpm), porém não se detetaram outras alterações, nomeadamente sugestivas de fibrilhação auricular. Do estudo analítico realizado apenas se constatou alteração do perfil lipídico (LDL 170 mg/dl). O doente teve alta para o domicílio, duplamente antiagregado com ácido acetil-salicílico e clopidogrel. Irá completar estudo cardíaco com Holter 24h e ecocardiograma transtorácico através da consulta externa.

**Conclusão:** Os enfartes cerebrais no território da artéria de Percheron são eventos raros e o atraso no diagnóstico é frequente, uma vez que os exames de imagem iniciais são habitualmente normais. Este caso ilustra a variabilidade da apresentação clínica neste tipo de enfarte e enfatiza a importância do estudo complementar por RM-CE nas primeiras horas. O diagnóstico e tratamento atempado com trombólise traduziu-se numa melhoria clínica significativa com bom resultado funcional.

## P61. "RITMO, VOLUME E TIMBRE DA VOZ: O SOM TAMBÉM CONTA, ALÉM DAS PALAVRAS".

Diana Matos<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, Joana Pinto<sup>3</sup>, Margarida Lopes<sup>3</sup>, José Nuno Alves<sup>3</sup>, José Manuel Araújo<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.

**Introdução:** O diagnóstico de AVC pode ser um desafio pela variabilidade das suas manifestações, sobretudo em doentes jovens, sem fatores de risco vascular conhecidos. A CADASIL é uma microvasculopatia autossómica dominante, resultante de mutações no gene NOTCH3 e caracteriza-se por eventos vasculares cerebrais recorrentes nesta população. A RM cerebral constitui um dado importante no diagnóstico, demonstrando predileção pela substância branca temporal anterior bilateral, poupando o córtex e as fibras em U subcorticais.

**Caso Clínico:** Homem de 44 anos, com antecedentes de doença de refluxo gastroesofágico e diagnóstico recente de enxaqueca, recorreu ao SU por início súbito e transitório (breves minutos) de sensação estranha na mão direita, seguido de alteração do timbre da voz. À admissão apresentava-se ansioso, com um timbre agudo, por vezes disfémico, sem outros défices neurológicos focais. Negava episódios prévios sugestivos de AIT/AVC, bem como outros antecedentes. Já no SU notou dificuldade em escrever mensagens com a mão direita, tendo sido objetivada parésia do hemicorpo direito (MRC G4+), sem outras alterações. A TC cerebral revelou vários focos hipodensos, correspondendo a enfartes lacunares antigos, interessando os centros semiovais, a cabeça do núcleo caudado direito e vertente paramediana esquerda da ponte, sem imagens sugestivas de lesões agudas e o estudo angiográfico não demonstrou oclusão arterial de grande vaso. Quando confrontado com resultados, referiu antecedentes familiares de CADASIL (mãe com mut. Exão 11 pR587C). O estudo analítico não apresentava alterações de relevo. Durante o internamento completou estudo com RM cerebral que confirmou lesão isquémica aguda em território da artéria coroideia anterior esquerda e várias lacunas isquémicas de predomínio supra-tentorial. O estudo cardíaco (ecocardiograma e Holter de 24 horas) não apresentou alterações. Iniciou reabilitação ainda em internamento apresentando evolução clínica favorável.

**Conclusão:** O diagnóstico definitivo de CADASIL é genético, no entanto, a história clínica e familiar, bem como os achados imagiológicos em RM cerebral podem ter um papel importante na suspeição inicial. Este caso mostra uma apresentação incomum de AVC e, embora não se tenha identificado o padrão imagiológico típico nesta idade, atendendo aos antecedentes pessoais e familiares, considerou-se a vasculopatia hereditária autossómica dominante como etiologia mais provável.

## P62. OCLUSÃO CAROTÍDEA SINTOMÁTICA: DEPOIS DA TEMPESTADE VEM A BONANÇA MAS HÁ QUE PRESTAR ATENÇÃO AO VENTO

Luís Rufo Costa<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>2</sup>, Isabel Amorim<sup>2</sup>, José Nuno Alves<sup>2</sup>, Célia Machado<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.

**Introdução:** A oclusão da artéria carótida interna pode estar presente em até 15% dos eventos vasculares cerebrais isquémicos. O seu tratamento carece de maior evidência e preconiza a decisão individualizada com a consideração de múltiplos fatores. Por outro lado, destaca-se a hemorragia intracerebral como possível complicação subaguda do tratamento de revascularização carotídea, com implicações no prognóstico funcional e mortalidade. Pretende-se apresentar um caso de AVC isquémico cuja evolução clínica levantou questões acerca da etiologia e decisão terapêutica.

**Caso:** Homem de 62 anos, com antecedentes de diabetes, hipertensão arterial e hábitos tabágicos, recorreu ao hospital

com hemiextinção visual, sensitiva e hemiparésia esquerda com envolvimento da face (NIHSS 5). Realizou TC-CE que mostrava hipodensidades em território fronteira da ACM/ACA e ACM/ACP direitas, a angio-TC oclusão da artéria carótida interna direita e o estudo de perfusão mostrava um aumento ligeiro do tempo médio de trânsito em território carotídeo direito. Não se conseguindo excluir que a oclusão referida fosse estenose suboclusiva associada a trombo agudo, realizou-se angiografia, que revelou uma oclusão carotídea com aspectos sugestivos de cronicidade e boa compensação por parte de rede de colaterais existentes. Assim, optou-se por não proceder à recanalização e prescreveu-se dupla antiagregação plaquetar.

Quatro dias após a admissão o doente apresentou agravamento do défice motor (NIHSS 7). Realizou RM-CE que mostrava estabilidade das áreas de enfarte mas associada a um maior grau de hipoperfusão no mesmo território. Novamente submetido a angiografia, recanalizou-se a oclusão, com angioplastia e colocação de stent. Após o procedimento, o doente manteve dupla antiagregação e em internamento registou uma melhoria clínica progressiva.

Contudo, treze dias depois da recanalização, ocorreu novo agravamento do défice motor (NIHSS 12), sem registos tensionais elevados e tendo a TC-CE evidenciado transformação hemorrágica dos enfartes. Optou-se, então, por alterar a terapêutica para antiagregação plaquetar simples. Após esta ocorrência, o doente foi integrado em centro de reabilitação e mantém boa evolução clínica.

**Conclusão:** A indicação para tratamento de revascularização, nos doentes com oclusão carotídea estabelecida prende-se de alguma controvérsia, tendo sido decidida neste caso dada a evidência de agravamento da hipoperfusão. Apesar de ter ocorrido cerca de duas semanas após o evento, não se pode excluir que a hemorragia não esteja relacionada com a síndrome de hiperperfusão, aliada ao aumento do risco determinado pela dupla antiagregação plaquetar.

### P63. ENFARTES CEREBRAIS BILATERAIS: QUANDO A COMPENSAÇÃO NÃO CHEGA.

Lúis Rufo Costa<sup>1</sup>, Sofia Almeida Xavier<sup>3</sup>, Margarida Lopes<sup>2</sup>, Ângelo Carneiro<sup>3</sup>, José Nuno Alves<sup>2</sup>, Célia Machado<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga.

**Introdução:** Na estenose carotídea, a circulação colateral contribui como um mecanismo compensatório na manutenção da perfusão cerebral. Em casos de estenose unilateral, a circulação carotídea contralateral assume particular importância nesta manutenção. Por outro lado, o desenvolvimento da rede de colaterais pode influenciar as manifestações clínicas e o tratamento. Pretende-se com este caso trazer à discussão aspectos da fisiopatologia e abordagem terapêutica nesta situação.

**Caso:** Um homem de 43 anos com hábitos tabágicos e alcoólicos excessivos recorreu à urgência por falta de força na mão esquerda, de instalação súbita 48 horas antes. À admissão apresentava parésia braquioufacial esquerda Grau 4 e dismetria na prova dedo-nariz à esquerda. A TC-CE evidenciava hipodensidades corticossuabocorticais bilaterais frontais e parietais superiores, a sugerir lesões isquémicas recentes e o angio-TC mostrava, no compartimento intracraniano, redução do calibre das artérias carótidas internas (ACIs), mais significativa à esquerda. Assumindo-se natureza isquémica para o quadro, foi internado e iniciou dupla antiagregação plaquetar.

Realizou RM-CE que confirmou múltiplas lesões isquémicas agudas, nomeadamente na região rolândica bilateralmente e em território de fronteira, mais expressivas à direita, sugerindo mecanismo de hipoperfusão. Foi submetido a angiografia cerebral que confirmou a presença de estenose no segmento petrocavernoso da artéria carótida interna esquerda a determinar atraso significativo da circulação intracraniana ipsilateral. Coexistia ligeira redução do calibre, no mesmo segmento, da artéria carótida interna direita a condicionar também algum atraso hemodinâmico à direita por provável fenómeno de roubo vascular para o hemisfério contralateral. Considerou-se etiológicamente provável mecanismo hemodinâmico, já que a investigação complementar realizada, que incluiu estudo analítico, punção lombar e ecocardiograma transesofágico, não revelou alterações relevantes.

Foi decidido propor tratamento endovascular com stenting da ACI esquerda, tendo decorrido sem complicações, quinze dias após o evento. Teve alta para o domicílio com exame neurológico normal e sob dupla antiagregação com AAS e ticagrelor.

**Conclusão:** Neste caso ilustra-se uma apresentação de enfartes cerebrais bilaterais simultâneos relacionados com estenose carotídea, em relação com provável mecanismo hemodinâmico. Destaca-se a particularidade de a manifestação clínica e maior gravidade das lesões ter resultado de isquémia do território direito, lado onde a diminuição do calibre era menos severa, mas que se encontrava também a suprir o outro hemisfério cerebral. Ao tratar a estenose severa contralateral esperou-se reduzir esse esforço e assim prevenir a recorrência de eventos bilaterais.

### P65. O AVC EM IDADE JOVEM: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

André Costa, Ana João Marques, Carolina Azoia, Rafael Jesus, Rita Raimundo, Michel Mendes, Ricardo Almendra, Andreia Matas, Andreia Veiga, Ana Graça Velon

Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal.

**Introdução:** De acordo com dados recentes a incidência do AVC no adulto jovem (< 55 anos, tendo em conta a definição utilizada) tem aumentado nos últimos anos. Estes dados são particularmente preocupantes dadas as implicações socioeconómicas que um evento cerebrovascular nesta faixa etária pode acarretar. O aumento da prevalência de fatores de risco vasculares nesta população tem sido apontado como uma das principais causas.

**Objetivos:** Estudar a epidemiologia e o prognóstico dos AVC nos jovens adultos.

**Metodologia:** Estudo observacional descritivo dos internamentos em Unidade de AVC numa população de jovens adultos com idades compreendidas entre os 18-54 anos de 2011 a 2016. Excluíram-se os indivíduos com o diagnóstico de trombose venosa cerebral e outros diagnósticos não compatíveis com evento cerebrovascular agudo. Caracterizou-se os doentes incluídos quanto à tipologia do AVC, características clínicas e prognóstico funcional.

**Resultados:** Foram incluídos 192 doentes, 122 (63,5%) dos quais do sexo masculino com uma média de idades de 47,55±6,38 anos. Contabilizaram-se 143 (74,4%) AVC isquémicos, 42 (21,9%) hemorrágicos e 8 (4,2%) AIT. Segundo a classificação de Bamford o tipo de AVC isquémico mais comum foram os LACI, com uma frequência de 52 (36,4%), tendo sido mais comum a etiologia indeterminada com 60 (42,2%) casos, segundo a classificação TOAST. Foram submetidos a fibrinólise 19 doentes (13,3%), 6 deles com transformação hemorrágica

pós-procedimento. Cerca de ¾ dos AVC hemorrágicos correspondiam a hemorragias intracerebrais profundas. Os fatores de risco vasculares mais prevalentes foram a HTA, 90 (46,9%), e a dislipidemia, 65 (33,9%). No subgrupo com AVC hemorrágico, 64,3% tinham HTA previamente. Apenas foi possível realizar ecocardiograma transtorácico em 116 (60,4%). Um foramen oval patente (FOP) foi diagnosticado em 10 doentes (8,6%) e uma aurícula esquerda dilatada em 29 (25,0%). Praticamente todos os doentes (~97%) eram independentes previamente (mRS = 0-2). No entanto, aos 3 meses após o evento apenas 75% apresentaram um resultado favorável (definido como mRS = 0-2), sendo esta percentagem inferior no subgrupo com AVC hemorrágico, 52,4%. A taxa de mortalidade foi, igualmente, superior nos AVC hemorrágicos quando comparada com a da população total (19,0% vs 7,8%). A taxa de recorrência nos primeiros 5 anos cifrou-se nos 10,9%.

**Conclusão:** Este estudo ilustra a elevada prevalência de fatores de risco modificáveis nesta população, indo de encontro ao que a literatura vem demonstrado nos últimos anos. Após um evento cerebrovascular agudo uma percentagem significativa destes doentes acaba por ficar dependente de terceiros. Deverão ser implementadas de uma forma universal estratégias de prevenção primária com o objetivo de diminuir a carga da doença cerebrovascular no adulto jovem e desta forma combater a tendência crescente da sua incidência neste grupo etário.

## P66. ACIDENTE CEREBROVASCULAR EM DOENTES COM < 60 ANOS NUM SERVIÇO DE MEDICINA INTERNA DE UM HOSPITAL DISTRITAL EM PORTUGAL.

Elisabete Dulce Mendes, Sócrates Vargas Naranjo, Nídia Calado, Isabel Soles

Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano – Hospital Doutor José Maria Grande.

**Introdução:** o acidente vascular cerebral (AVC) é caracterizado pela existência de défice neurológico associado a isquemia ou hemorragia cerebral. Nos adultos jovens é um desafio diagnóstico: é menos frequente e sua etiologia é mais diversificada.

**Objetivos:** avaliar as características do AVC nos doentes com  $\leq 60$  anos.

**Metodologia:** estudo prospetivo observacional durante 2020; incluiu os doentes  $\leq 60$  anos com diagnóstico de AVC. Caracterizou-se a idade, o sexo, o tipo de AVC, os fatores de risco (FRs) para AVC, a demora média, a causa e as sequelas neurológicas por AVC. Do internamento foram recolhidos os dados e colocados numa base digital. Com estatística descritiva e diferencial foram calculadas e comparadas as frequências, as médias, assim como o desvio padrão e os parâmetros. Utilizou-se o programa estatístico *jamovi*.

**Resultados:** Identificaram-se 24 doentes (13 (54,4%) homens e 11 (45,8%) mulheres). Verificou-se menor média de idade nas mulheres (54,5 anos; DP 5,57; parâmetro 44-60), assim como, na demora média nos homens (8,15 dias; DP 5,35; parâmetro 1-22). No entanto, em geral, a demora média aumentou diretamente proporcional com a idade. O tipo de AVC mais frequente foi o isquémico (83,3%), sendo o défice neuromotor (com o sem hemi-hipostesia) predominante (45,8%). Além disso, observou-se que 41,7% dos doentes recuperaram sem sequelas. Os FRs maioritariamente foram a HTA (58,3%), a dislipidemia (41,7%) e o défice de proteína S (25%), sendo o alcoolismo e o tabagismo, ambos com 20,8%. A causa foi maioritariamente de etiologia hipertensiva (25%) e a cardioembólica (20,8%). A taxa de mortalidade foi de 8,33%.

**Conclusão:** no diagnóstico de AVC em doentes com  $\leq 60$  anos deve considerar-se outras patologias que podem ocasionar défice neurológico súbito (as convulsões parciais complexas continuas sem atividade tónico-clónica, a enxaqueca acefálgica e os tumores do SNC), sendo a história clínica fundamental para um diagnóstico mais assertivo, além dos exames complementares. O AVC nos doentes  $\leq 60$  anos apresenta características que devem ser estudadas para uma melhor compreensão do problema e orientar a terapêutica e reabilitação dos doentes.

**Agradecimentos:** ao grupo de médicos e enfermeiros do Medicina Interna do Hospital Doutor José Maria Grande.

## P67. 8 EM CADA 10 DOENTES INTERNADOS COM DOENÇA CEREBROVASCULAR NUMA ENFERMARIA DE MEDICINA SÃO HIPERTENSOS

Mariana Constante, Ana Rita Barradas, Sérgio Pereira, Ana Luísa Esteves, Daniel Gomes, João Lopes Delgado, Isabel Madruga  
Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.

**Introdução:** A relação entre hipertensão (HTA) e a ocorrência de eventos cardiovasculares (doença cerebrovascular, enfarte agudo do miocárdio, insuficiência cardíaca e doença arterial periférica) é bem conhecida, tendo sido documentada por inúmeros estudos observacionais em todo o mundo.<sup>1</sup>

A doença cerebrovascular, que inclui o acidente cerebral vascular (AVC) isquémico e hemorrágico e o acidente isquémico transitório (AIT), é a principal causa de morte e morbidade em Portugal. Em 2016, 14,3% das mortes em Portugal deveram-se a doenças relacionadas com aterosclerose e dessas, a maioria ocorreu devido a acidentes vasculares cerebrais.<sup>2</sup>

**Métodos:** Recolha de dados de processo informático de todos os doentes internados entre janeiro e março de 2019 num serviço de Medicina Interna com aproximadamente 50 camas. Foram avaliados os doentes com o diagnóstico principal de acidente vascular cerebral. Para cada doente foi registada a presença ou ausência de várias comorbilidades, nomeadamente HTA, fibrilhação auricular (FA), diabetes *mellitus* (DM) e insuficiência cardíaca (IC). O objetivo é caracterizar a população internada com o diagnóstico principal de doença cerebrovascular (AVC isquémico ou hemorrágico ou AIT) e avaliar a existência de comorbilidades nessa população.

**Resultados:** A amostra tem um total de 339 doentes com idade média de 79,4 anos e 55% de mulheres (n=185). A mortalidade global por todas as causas foi 17,1% (n=58) e a taxa de reinternamento 11% (n=31).

De entre todos os doentes internados, 32 tinham como diagnóstico principal doença cerebrovascular (3 com diagnóstico de AIT, 25 com o diagnóstico de AVC isquémico e 4 com o diagnóstico de AVC hemorrágico).

Desses 32 doentes, 26 tinham o diagnóstico prévio de HTA (81%), 12 tinham o diagnóstico prévio de FA (37,5%), 12 tinham o diagnóstico prévio de DM (37,5%) e 6 tinham o diagnóstico prévio de IC (18,75%). Dos doentes com diagnóstico principal de doença cerebrovascular, 3 não tinham qualquer das comorbilidades em estudo, 10 tinham 1 das comorbilidades em estudo, 12 tinham 2 das comorbilidades em estudo, 5 tinham 3 das comorbilidades em estudo e 2 tinham todas as comorbilidades estudadas (HTA, FA, DM e IC).

A taxa de mortalidade entre os doentes com doença cerebrovascular foi de 9,3% (n=3) e a taxa de reinternamento 3% (n=1), ambas mais baixas que a população em estudo.

Da população total de doentes internados, 256 doentes são hipertensos, o que corresponde a 75,5%. Comparando com a

amostra de doentes com diagnóstico de doença cerebrovascular (81% tem HTA), verificamos que esta comorbilidade é mais frequente neste subgrupo.

**Discussão:** Numa enfermaria de medicina interna, em que a população internada é envelhecida e com múltiplas comorbilidades, a HTA é muito prevalente. Verificamos que os doentes internados com AVC têm uma prevalência superior de hipertensão, sendo este um fator de risco para doença cardiovascular, nomeadamente AVC e AIT. Num centro hospitalar em que existe internamento de neurologia existem muitos doentes com o diagnóstico de doença cerebrovascular (nomeadamente os doentes com quadro clínico mais grave) que são internados nessa especialidade, o que pode explicar a mortalidade inferior dos doentes com AVC relativamente à mortalidade da população de internados.

#### Referências

1. Task Force for the management of arterial hypertension of ESH and ESC. (2013). ESH/ESC Guidelines for the management of arterial hypertension. *European Heart Journal*(34), pp. 2159–2219. doi:10.1093.
2. João Costa, J. A. (2021, April). The burden of atherosclerosis in Portugal. *European Heart Journal - Quality of Care and Clinical Outcomes*, 7(2), pp. 154–162.

### P68. E QUANDO SOBE A PRESSÃO ARTERIAL? PREVALÊNCIA DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL HEMORRÁGICO EM DOENTES COM HIPERTENSÃO ARTERIAL PREVIAMENTE CONHECIDA.

Jessica Fidalgo<sup>1</sup>, Ivanna Ostapiuk<sup>1</sup>, Bárbara Saraiva<sup>1</sup>, Maria Pacheco<sup>1</sup>, João Rodrigues<sup>1</sup>, Ivan Antunes<sup>1</sup>, André Silva<sup>1</sup>, Carlos Pestana<sup>2</sup>, Carina Santos<sup>1</sup>, Ana Teresa Moreira<sup>1</sup>, Jorcélio Vicente<sup>1</sup>, João Correia<sup>1</sup>

1-Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE / Hospital Sousa Martins; 2-Unidade de Saúde da Ilha Terceira / Centro de Saúde de Angra do Heroísmo.

**Introdução:** O AVC hemorrágico (AVCh) é menos comum do que o AVC isquémico (AVCi), ocorrendo aquando da rutura de um vaso sanguíneo no parênquima cerebral (hemorragia intraparenquimatosa) ou subaracnoideu (hemorragia subaracnoideia). Esta forma de AVC está associada a elevadas taxas de mortalidade, estando o seu risco aumentado em doentes com hipertensão arterial, sendo este o fator de risco modificável mais importante. Assim, torna-se premente o diagnóstico e o tratamento precoces desta patologia, de modo a prevenir as consequências nefastas a ela associadas, nomeadamente a ocorrência de AVCh.

**Objetivos:** Avaliar a prevalência de AVCh em doentes com HTA previamente conhecida, numa unidade de AVC (UAVC) de um hospital distrital.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo observacional de doentes internados numa UAVC, de 1 de janeiro de 2019 a 31 de outubro de 2019. Critérios de inclusão: diagnóstico de AVCh em doentes com HTA previamente conhecida. Análise estatística: Microsoft Excel.

**Resultados:** Dos 201 doentes internados, 13 cumpriram os critérios de inclusão, sendo 9 do género masculino (idade média de 73,7 anos) e 4 do género feminino (idade média de 80,8 anos). Desta amostra, 15,4% já tinham antecedentes de AVCh. À admissão no Serviço de Urgência, 76,9% dos doentes da amostra, encontravam-se com perfil tensional hipertensivo. Salienta-se que, 84,6% se encontravam previamente medicados com anti-hipertensores, dos quais apenas 18,2% se encontravam medicados com 2 fármacos desta classe, estando os restantes medicados

com apenas 1 (dos quais, 55,6% medicados com ARA, 33,3% medicados com iECA, 11,1% medicados com Diltiazem). Foram ainda identificados 2 óbitos durante o internamento. Relativamente à proposta terapêutica à data da alta, constatou-se o seguinte: 36,4% tiveram alteração da terapêutica, os restantes mantiveram a medicação que faziam previamente.

**Limitações do Estudo:** tamanho da amostra; ausência de avaliação do cumprimento terapêutico.

**Conclusão:** A prevalência de AVCh em doentes com HTA previamente conhecida foi de 59,1%, com maior incidência no género masculino. Importa reforçar a necessidade de, em articulação com os cuidados de saúde primários, avaliar regularmente e diagnosticar o mais precocemente possível os doentes com HTA, de modo a conseguir um melhor controlo e diminuir a incidência de eventos cerebrovasculares com desfecho fatal.

### P69. A UNIDADE DE AVC DO CENTRO HOSPITALAR DE TRÁS-OS-MONTES E ALTO DOURO: 20 ANOS DE ATIVIDADE

Ana João Marques, André Costa, Andreia Matas, Andreia Veiga, Ricardo Almendra, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Introdução:** O acidente vascular cerebral (AVC) é uma das principais causas de morbimortalidade em Portugal. A abordagem e intervenção adequadas são imprescindíveis para a possível recuperação funcional do doente. Nesse sentido, as Unidades de AVC (UAVC) têm por objetivo fornecerem uma equipa multidisciplinar para a gestão destes doentes em regime de internamento pós-AVC. A UAVC do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro (CHTMAD), criada em 2001, tem sido determinante na prestação de cuidados diferenciados à população afetada na região.

**Objetivos:** Estudar as variáveis sociodemográficas, clínicas e abordagem terapêutica dos doentes admitidos na UAVC do CHTMAD desde a sua constituição até Julho 2021.

**Metodologia:** Análise retrospectiva, observacional, com base em registos clínicos, das características sociodemográficas e clínicas dos doentes admitidos consecutivamente na UAVC do CHTMAD entre Dezembro de 2001 e Julho 2021.

**Resultados:** Totalizaram-se 9224 internamentos na UAVC do CHTMAD neste período, tendo os doentes uma idade média de 73,4 anos (16-103) e uma distribuição praticamente equitativa de género (50,9% de homens). Por ano, existiram em média 475 internamentos na Unidade, com uma duração média de internamento de 9 dias. A taxa de ocupação foi superior a 100% em 7 anos, com uma mediana nos 20 anos de 93,1%. Analisando a taxa de mortalidade por ano neste período, esta cifrou-se num valor médio de 11,4% (7,5-16,6). Avaliando a taxa de mortalidade por tipo de acidente vascular a mais elevada encontra-se nos episódios de hemorragia: 22,9% nos AVC's hemorrágicos e 12,9% nas Hemorragias Subaracnoideias (HSA). Contabilizaram-se 1085 óbitos, com uma idade média de 78,1 anos (41-101) sendo que 51,8% dos casos eram mulheres.

Examinando a totalidade dos 20 anos, no que respeita ao evento vascular responsável pela admissão à UAVC este foi em 72,6% dos casos AVC isquémico, em 14,2% AVC hemorrágico, 5,8% um Acidente Isquémico Transitório, em 1% Trombose Venosa Cerebral e 0,6% dos casos uma HSA. Dentro dos AVC isquémicos identificámos a seguinte ordem de frequência: TACI (35,9%), PACI (23,8%), POCI (20,6%) e LACI (19,7%). Ao longo dos anos assistimos a uma diminuição no número de internamentos por evento vascular transitório e aumento dos doentes admitidos a UAVC por TVC.

A Via Verde de AVC, operacional no CHTMAD desde 2007, tem tido um contributo percentual progressivamente maior para o número de internados na UAVC, cifrando-se nos 42.8% em 2021.

Estudando os tratamentos de fase aguda do AVC, totalizámos 518 fibrinólises endovenosas, numa média de 34,3 (31-51) procedimentos por ano desde a implementação no CHTMAD em 2007. Foram realizadas 137 trombetomias mecânicas, representando um valor médio de 22,8 (9-32) técnicas realizadas por ano.

**Conclusão:** A UAVC do CHTMAD, nos seus 20 anos de atividade, tem-se posicionado como uma unidade preponderante na região para os doentes que sofrem um AVC. A implementação progressiva das vias de sinalização dos doentes e intervenções de fase aguda na Unidade permitem que esta preste o cuidado adequado à população que serve.

## P70. UM CASO DE DISTONIA E TREMOR APÓS AVC TALÂMICO

Beatriz Madureira<sup>1</sup>, Ângela Abreu<sup>1</sup>, Cristina Costa<sup>2</sup>, Raquel Tojal<sup>2</sup>  
1-Interno de Formação Específica, Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal;  
2-Assistente Hospitalar, Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal.

**Introdução:** Os distúrbios do movimento secundários a AVCs são manifestações raras (1-4%). Os gânglios da base, tálamo e cerebelo são estruturas frequentemente afectadas, sendo que no tálamo, a região póstero-lateral é a mais frequentemente envolvida. Dos múltiplos distúrbios do movimento que podem surgir neste contexto, a distonia focal é o mais comum. Se a distonia surgir em conjunto com outro distúrbio do movimento, estes são em geral o tremor e coreia.

**Caso Clínico:** Homem de 43 anos, antecedentes de obesidade mórbida, diabetes *mellitus* tipo II, hipertensão arterial e SAOS, foi admitido no SU por um quadro com início ao acordar, caracterizado por cefaleia, vertigem e hemiparesia direita com incapacidade para a marcha. Ao exame neurológico: hemianopsia homónima direita, parésia da levoversão do olhar, disartria marcada, hemiparesia direita de predomínio braquial, hemiataxia à direita e hemihipostesia direita. A TC-CE e angio-TC identificaram enfarte isquémico no território da ACP esquerda, e oclusão do segmento P2 da ACP esquerda. A RM-CE identificou uma lesão isquémica a nível da região calcarina e hipocámpica à esquerda, assim como no tálamo esquerdo, atingindo o pulvinar e núcleos talâmicos posteriores esquerdos. O doente teve alta medicado com antiagregação plaquetária simples. Cerca de 5 meses após o episódio vascular agudo, surgiu um quadro de postura distónica do membro superior direito com extensão a nível do punho, associada a tremor irregular em flexão/extensão do punho. Desde então o doente realizou múltiplos tratamentos com toxina botulínica, com melhoria substancial do quadro clínico.

**Conclusão:** Neste caso clínico, o quadro de distonia e tremor ocorreram em provável relação com a lesão isquémica a nível dos núcleos talâmicos posteriores esquerdos. De acordo com a literatura, o tremor e distonia ocorrem frequentemente em conjunto neste contexto, sendo que na maioria dos casos em que tal ocorre, o quadro tem um início tardio – como aqui demonstrado. Com este caso pretende-se salientar que os distúrbios do movimento são complicações raras de um AVC isquémico, mas que devem ser prontamente identificadas, de forma que seja implementada a terapêutica mais adequada, tendo como objectivo a recuperação funcional do doente.

## P71. HEMIBALISMO COMO MANIFESTAÇÃO DE AVC

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:** O hemibalismo é um distúrbio raro caracterizado por movimentos de grande amplitude dos membros de um lado do corpo. O seu desenvolvimento agudo relaciona-se sobretudo com acidentes vasculares cerebrais, sendo habitualmente resultante de uma lesão do núcleo subtalâmico. Pensa-se que o comprometimento deste provoca uma alteração da ativação do globo pálido levando a padrões aleatórios e desorganizados de excitação com inibição e desinibição alternadas do núcleo motor do tálamo e córtex motor que, desta forma, conduz ao surgimento dos movimentos involuntários.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de um doente do sexo masculino de 86 anos com história pregressa de doença pulmonar obstrutiva crónica e fibrose pulmonar que recorre ao serviço de urgência 6 dias após o início de quadro clínico de instalação súbita, de movimentos involuntários dos membros direitos, predominantemente do inferior, presentes ao longo de todo o dia, excepto durante o sono. Ao exame neurológico apresentava movimentos rápidos, abruptos, por vezes de grande amplitude, que conseguia suprimir por breves instantes, sem fenómeno de overflow, compatíveis com hemibalismo/hemicoreia. Na admissão, identificaram-se valores de tensão arterial sistólica de 200 mmHg. No restante exame não se apurou mais nenhuma alteração. O doente realiza tomografia computadorizada crânio-encefálica que mostrou uma hiperdensidade focal talâmica e subtalâmica esquerda, de provável natureza hemorrágica, medindo cerca de 12 x 10 mm de maiores eixos. Assumiu-se o diagnóstico de hemibalismo vascular por AVC hemorrágico do núcleo subtalâmico esquerdo de provável etiologia hipertensiva. Durante o internamento foi iniciado tratamento com tetrabenazina e haloperidol com melhoria progressiva dos movimentos involuntários, assim como terapêutica anti-hipertensora com 3 classes diferentes com controlo do perfil tensional. À data de alta, o doente mantinha alguns movimentos anormais do membro inferior direito podendo deambular sem apoio. Em avaliação posterior verificou-se uma melhoria adicional mesmo com suspensão do haloperidol.

**Conclusão:** Em casos previamente reportados as lesões isquémicas foram na sua maioria responsáveis pelos movimentos involuntários, sendo que as hemorrágicas apenas contabilizaram cerca de 20%. Para além disso, hemibalismo predominante do membro inferior causado por um hematoma isolado do núcleo subtalâmico é raramente encontrado. Será útil em estudos futuros tentar elucidar se este se encontra organizado somatotopicamente e como lesões restritas dentro deste núcleo podem resultar em monobalismo/coreia. Embora o núcleo subtalâmico desempenhe um papel relevante no desenvolvimento deste distúrbio, a literatura mostra que lesões localizadas no putamen, núcleo caudado e tálamo podem originá-lo. Uma compreensão mais clara da sua fisiopatologia levou a importantes *insights* sobre a função e interação das estruturas que compõem os gânglios da base. O prognóstico é favorável na maioria dos pacientes com potencial resolução completa dos movimentos.

## P72. ENFARTE MEDULAR: UMA CAUSA RARA DE TETRAPARESIA

Sofia Calaça, Duarte André Ferreira, Tiago Freitas, Pedro Freitas, Patrício Freitas, Duarte Noronha, Rafael Freitas  
Hospital Central do Funchal.

**Introdução:** O Enfarte medular é uma patologia rara, totalizando 1 a 2% de todos os AVC de causa isquémica. Várias condicionantes podem afectar a perfusão sanguínea medular, sendo que as principais causas são a aterosclerose, embolia e dissecação. Os pacientes geralmente apresentam paraparesia ou tetraparesia consoante a localização da lesão, normalmente precedida por dor intensa autolimitada localizada ao nível do enfarte, sendo que os mais frequentes são os da artéria espinhal anterior.

Apresentamos três casos clínicos, de doentes admitidos no internamento de uma Unidade de AVC.

### Caso Clínico:

**1)** Homem, 51 anos, com antecedentes de hipertensão, dislipidemia e obesidade, não medicado. Recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por desconforto retrosternal intenso auto limitado, seguido de parestesias das mãos e dificuldade em executar movimentos finos com 2 horas de evolução. Enquanto aguardava no SU iniciou quadro de diminuição da força nos membros inferiores. À observação, na sala de emergência, apresentava paresia das mãos, plegia arreflexica dos membros inferiores, hipostesia algica ao nível de C7 e sensibilidade postural e palestésica conservada. Por suspeita de enfarte medular realizou RM que revelou hipersinal T2 de C4-C5 a C6-C7 e hipersinal do corpo vertebral C7 confirmando o diagnóstico de Síndrome medular anterior C7.

**2)** Homem, 51 anos, sem antecedentes relevantes. Recorreu ao SU por hipostesia distal dos 4 membros e diminuição da força muscular no hemicorpo direito com aproximadamente 5 horas de evolução. À observação, na sala de emergência apresentava tetraparesia hipotónica arreflexica com plegia do membro inferior direito, hipostesia algica ao nível de C5 e sensibilidade profunda conservada. A RM mostrou hipersinal T2 de C3 a D2 pior em C3-C7: padrão axial tipo "owl's eyes" confirmando a suspeita de Síndrome medular anterior C5.

**3)** Homem, 63 anos, com antecedentes de hipertensão, diabetes *mellitus* e hábitos tabágicos. Recorreu ao SU por dor interescapular intensa associada a diminuição da força muscular com mais de 12 horas de evolução. À observação, na sala de emergência apresentava tetraparésia hipotónica arreflexica, reflexo cutâneo plantar em extensão bilateralmente, hipostesia algica nível D5/D6 e sensibilidade profunda conservada. A RM revelou hipersinal medular anterior mediano e paramediano estendendo-se de D3 a D6-D7 confirmando a hipótese diagnóstica de Síndrome medular anterior D6.

**Conclusão:** É importante o reconhecimento precoce desta patologia o que nem sempre é fácil devido ao espectro amplo de apresentações consoante o nível da lesão e o território vascular afectado. O exame neurológico assume, assim, um papel fundamental no diagnóstico de Enfarte medular. Apesar de a RM ser considerada o exame *gold-standard* nesta patologia, a TC é frequentemente a primeira opção, quer por preferência do clínico quer pela maior rapidez na acessibilidade a este exame.

## P73. SÍNDROME DE APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO EM SOBREVIVENTES DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: UMA REVISÃO A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Mafalda Oliveira, Ana Vaz, Maria José Festas, Nilza Pinto, Isabel Marantes  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação - Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Introdução:** A síndrome de apneia obstrutiva do sono (SAOS) é um conhecido fator de risco para o AVC, sendo também considerado um fator potenciador de outros fatores de risco cardiovasculares (FRCV). As patologias respiratórias do sono (PRS) são frequentes em sobreviventes de eventos cerebrovasculares (AVC e AIT), sendo a SAOS a mais comum. Estão associadas a uma evolução clínica menos favorável, nomeadamente pelo seu impacto negativo no desempenho no programa de reabilitação.

**Objetivos:** (1) Rever a literatura atual relativa à patofisiologia, prevalência e impacto da SAOS na evolução neurológica e funcional nos sobreviventes de AVC; (2) descrever um caso clínico ilustrativo do potencial impacto da SAOS em contexto de internamento de MFR.

**Metodologia:** Revisão narrativa da literatura utilizando a base de dados Medline e os termos MeSH "stroke", "cardiovascular disease", "obstructive sleep apnea" e "sleep disorders". Incluídos artigos de revisão (narrativa e sistemática, com e sem análise meta-analítica) publicados entre 2017 e 2021, em inglês. Foram revistos 20 artigos e incluídos 14. Adicionalmente, referências cruzadas dos artigos iniciais foram também consideradas. Reportamos também um caso clínico exemplificativo.

**Resultados:** A prevalência das PRS nos sobreviventes de AVC é superior à da população geral, principalmente nos do sexo masculino e quando se tratam de eventos de repetição e/ou de etiologia indeterminada. Critérios polissonográficos de SAOS estão presentes em 70% dos sobreviventes de AVC, 1/3 com SAOS grave, que atinge 25% destes em fase crónica. A patofisiologia da SAOS no status pós AVC não está totalmente esclarecida, podendo ser pré-existente, exacerbada pela alteração do estado de consciência e manutenção prolongada em posição supina, devida a alterações da patência da via aérea superior ou relacionada com a localização da lesão; nesta última, os resultados têm sido mistos e inconclusivos, sendo que lesões infratentoriais ou hemisféricas bilaterais parecem associar-se a SAOS mais grave. As PRS na fase aguda do AVC associam-se a maior risco de deterioração neurológica e morbimortalidade, nomeadamente aumento de depressão, *delirium*, dependência, risco de recorrência e de morte aos 10 anos. Atualmente, recomenda-se o rastreio da SAOS nos sobreviventes de AVC/AIT. O tratamento destas entidades parece associar-se a um benefício na evolução clínica e funcional destes doentes.

**Caso Clínico:** Sexo masculino, 52 anos, antecedentes de hipertensão arterial e obesidade, internado num serviço de MFR por AVC hemorrágico talâmico direito e protuberancial paramediano esquerdo, com um quadro de lentificação psicomotora, paralisia facial central esquerda, hipofonia e tetraparesia de predomínio esquerdo. Por apresentar sonolência e colaboração irregular nas sessões de reabilitação, realizaram-se avaliações noturnas da saturação periférica de O<sub>2</sub> que revelou saturações na ordem dos 91%. Dada a suspeita de hipoventilação, realizou polissonografia que apresentou critérios de SAOS grave com hipoventilação noturna (IAH 38). Iniciou tratamento com APAP e ajuste terapêutico, com diminuição dos fármacos sedativos, verificando-se uma melhoria da colaboração e resolução da sonolência diurna.

## P74. A DISFAGIA: IMPLEMENTAÇÃO DE UM PROTOCOLO DE RASTREIO NUM SERVIÇO DE MEDICINA INTERNA

Elisabeth da Conceição Vilar Gregório Sousa  
Centro Hospitalar Universitário São João – Pólo de Valongo,  
Serviço de Medicina Interna.

**Introdução:** A problemática da pessoa com deglutição comprometida tem sido assumida como pilar fundamental na minha prática clínica de intervenção como Enfermeira Especialista em Enfermagem de Reabilitação no serviço de Medicina Interna do CHUSJ – Pólo de Valongo. As estatísticas mundiais referem que a disfagia atinge 60% dos indivíduos idosos que sofrem de doença degenerativa e 30% a 40% daquele que apresentam défices sequelares a um AVC. Assim, é considerado um problema pertinente para a realidade demográfica e clínica dos utentes do serviço.

**Objetivos:** É neste contexto que surge a problemática que levou à realização deste projeto – Rastreio da disfagia ineficaz nos utentes internados no serviço de medicina interna. Este trabalho permitiu uma pesquisa alargada deste fenómeno e permitiu identificar, compreender um problema real da nossa prática clínica, bem como implementar estratégias de resolução do mesmo.

**Metodologia:** A metodologia de projeto, baseia-se numa investigação centrada num problema real identificado e na implementação de estratégias e intervenções eficazes à sua resolução. Esta metodologia através da pesquisa, análise e resolução de problemas reais do contexto é promotora de uma prática fundamentada e baseada na evidência (Ferrito, 2010) Revisão simples da literatura baseada em pesquisa na base de dados científicos eletrónica Medline via EBSCOhost (MEDLINE with Full Text, CINAHL Plus with Full Text, MedicLatina, Nursing & Allied Health Collection e Cochrane Plus Collection).

**Objetivos:** A incidência da disfagia pós AVC pode variar entre 42% e 67% e a sua presença está associada a um aumento do risco de complicações pulmonares por aspiração de saliva e/ou alimento, desnutrição, desidratação, hospitalização prolongada e morte (Martino *et al*, 2015). Muitas destas complicações podiam ser prevenidas e minimizadas se existisse um maior conhecimento do assunto e uma avaliação frequente da disfagia nos utentes internados. É evidente que as intervenções de enfermagem na avaliação inicial à pessoa com potencial risco de aspiração contribuem para ganhos em saúde para a população e melhoria da qualidade de vida da pessoa e da qualidade das intervenções dos enfermeiros. Com a realização de um protocolo de atuação/rastreio pretendo atingir como principal objetivo: Reduzir o número de utentes em risco de aspiração num serviço de medicina interna. Pretendo ainda contribuir para adoção de melhores praticas de enfermagem e a obtenção de ganhos em saúde sensíveis aos cuidados de enfermagem em pessoas afetadas no seu autocuidado alimentar-se.

**Conclusão:** A disfagia é uma realidade bem presente nos nossos utentes, foi primordial desenvolver fluxogramas de atuação que possibilitaram uma avaliação rápida e eficaz desta disfunção, permitiu uniformizar cuidados e procedimentos de toda a equipe multidisciplinar, intervir de forma segura rastreando e sinalizando todos os utentes em risco sem comprometer o estado de saúde destes. Este projeto contribui para um rastreio eficaz da disfagia, assim como providenciar intervenções apropriadas, atempadas que permitissem uma alimentação por via oral segura ou a adoção de estratégias adequadas afim de reduzir/prevenir riscos de aspiração.

Pretendo ainda contribuir para a melhoria contínua da qualidade dos cuidados de enfermagem e excelência dos cuidados de

enfermagem de reabilitação afim de colaborar como experiência piloto, apostando fortemente para uma boa pratica em saúde.

## P75. PRESBIFAGIA E DISFAGIA NO DOENTE SOBREVIVENTE DE AVC

Alexandra Paredes Coelho, João Nuno Malta, João Paulo Branco, Ana Margarida Ferreira  
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Introdução:** O AVC é uma das principais causas de disfagia, com taxas de prevalência reportada de 28% a 65%. A idade é um fator preditor independente de disfagia pós-AVC. O processo fisiológico de envelhecimento, por si só, é acompanhado de múltiplas alterações que podem afetar a deglutição, tais como alterações orofaríngeas, esofágicas e sensoriais. O somatório destas alterações é denominado presbifagia. A disfagia é qualquer dificuldade que interfere com a preparação oral e o transporte do bolo alimentar da cavidade oral até ao estômago, com prejuízo da segurança e/ou da eficácia.

**Objetivos:** O presente trabalho tem como objetivo reconhecer e distinguir precocemente presbifagia de disfagia e perceber qual o impacto da presbifagia na presença de disfagia na população sobrevivente de AVC.

**Metodologia:** Os autores realizaram uma revisão narrativa para analisar artigos sobre distúrbios da deglutição na população idosa e na população idosa sobrevivente de AVC. Foi realizada uma revisão narrativa da literatura publicada nos últimos 10 anos sobre a presbifagia e a disfagia na população sobrevivente de AVC através da pesquisa com os termos “Presbyphagia” AND “Dysphagia” AND “Stroke” na Pubmed e EMBASE, tendo os autores incluído os artigos de revisão e guidelines sobre o tema.

**Resultados:** A presbifagia, habitualmente assintomática, é a progressão das alterações que ocorrem na deglutição no processo fisiológico do envelhecimento. Por si só, não é uma doença, mas contribui para a diminuição da reserva funcional, tornando o idoso mais suscetível à disfagia. A evidência sugere que os efeitos secundários das doenças são necessários para a disrupção da deglutição nesta população. O AVC é um evento drástico que pode afetar a deglutição, sendo que a própria alteração do estado de consciência secundária ao evento vascular pode desencadear e agravar a disfagia numa fase aguda/subaguda do AVC. Esta entidade pode comprometer a naturalmente diminuída reserva funcional no doente idoso e espoletar a progressão presbifagia disfagia. A disfagia na população idosa e no sobrevivente de AVC é frequentemente subdiagnosticada. O subdiagnóstico de disfagia pode ter consequências graves como aspiração, desidratação e desnutrição.

**Conclusão:** A presbifagia é provavelmente um fator de risco para o desenvolvimento de disfagia no pós-AVC. São necessários mais estudos prospetivos com amostra elevadas, e ao longo da vida dos participantes, para reconhecer a progressão da presbifagia para disfagia mais precocemente, sobretudo no doente sobrevivente da AVC na fase subaguda e crónica.

## P76. A ATUALIDADE NO TRATAMENTO DA DISFAGIA APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Joana Ramalho, Ana Luísa Pinto, Gonçalo Engenheiro, Filipa Gouveia, Sara Ribeiro Silva, Helena Barroso Castro, Joana Leal  
Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da feira.

**Introdução:** A disfagia é um problema comum pós-AVC e estima-se que afete mais de 50% dos sobreviventes. A maioria

recupera espontaneamente ao final de semanas, mas um número significativo permanecerá com disfagia a longo prazo.

A avaliação e o tratamento precoces do doente com disfagia são fundamentais, tendo em conta que se pode associar a complicações graves como desnutrição, pneumonia e desidratação levando a um risco acrescido de mortalidade.

**Objetivos:** Revisão da literatura sobre o tratamento e programa de reabilitação em doentes com disfagia pós-AVC.

**Metodologia:** Pesquisa de artigos publicados nas bases de dados PubMed e Cochrane em 2021, com as palavras-chave “stroke”, “cerebrovascular disease”, “dysphagia”, “rehabilitation” e “treatment”. Critérios de inclusão: meta-análises e estudos randomizados controlados (ERC)

**Resultados:** Encontramos mais de 50 artigos que cumpriram os critérios de inclusão e objetivos propostos.

A reabilitação do doente com disfagia centra-se na utilização de estratégias compensatórias, terapêuticas e modificações da dieta visando melhorar a qualidade de vida e a prevenção de complicações.

As armas terapêuticas têm vindo a crescer nas últimas décadas, desde intervenções dietéticas/ nutricionais, tratamento comportamental, cuidados de saúde oral, diferentes opções de tratamento farmacológico e estratégias de neuroestimulação periférica ou central.

No que diz respeito à utilização de líquidos espessados e dietas modificadas para reduzir a ocorrência de pneumonia a evidência é baixa, embora haja provas de que, aumentando os níveis de viscosidade, o risco de penetração e aspiração das vias aéreas é menor.

Relativamente à terapia comportamental, esta apresenta um nível moderado de evidência. Outras estratégias incluíram intervenções de saúde oral e terapia farmacológica (nomeadamente utilização de inibidores da enzima conversora da angiotensina), ambas com baixo nível de evidência (resultado de 12 estudos).

A maioria dos estudos encontrados na literatura são sobre o tratamento de neuroestimulação para disfagia pós-AVC. Neste caso, a natureza dos tratamentos é muito diversificada, incluindo a estimulação muscular, periférica, central ou combinada. A heterogeneidade foi substancial e por isso não permitiu tirar conclusões acerca da sua evidência.

Relativamente à terapia nutricional oral precoce/suplementação não existem evidências de que esta intervenção deva ser rotineiramente utilizada. No entanto, poderia ser considerada para pacientes com risco de desnutrição que possam tolerar uma dieta oral. Relativamente à utilização da nutrição entérica os estudos não foram robustos pela heterogeneidade e diferentes metodologias adotadas (apenas alguns ensaios multicêntricos e poucos ERC). Existem também diferenças entre as ferramentas de rastreio e avaliação utilizadas.

**Conclusão:** A disfagia é uma complicação comum pós-AVC. A maioria dos pacientes beneficia de um programa de reabilitação com intervenção de uma equipa multidisciplinar com terapia da fala.

A literatura mostra-nos que os resultados destes tratamentos não são consistentes, a evidência é apenas baixa a moderada. Estas opções incluem intervenções dietéticas, tratamento de deglutição comportamental, acupuntura, intervenções nutricionais, cuidados de saúde oral, diferentes agentes farmacológicos e diferentes tipos de tratamento de neuroestimulação.

São necessários mais estudos e de melhor qualidade de forma a otimizar o programa de reabilitação do doente disfágico pós-AVC.

## P77. DISFAGIA NO AVC: QUANDO PEDIR EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO?

David Almeida e Reis, Frederico Costa, Ana Vaz, Hugo Amorim, Nilza Pinto, Maria José Festas

Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** A disfagia é uma das potenciais sequelas do AVC, estando presente em cerca de 65% dos doentes em fase aguda. As principais complicações da disfagia neurogénica são a desnutrição e a pneumonia de aspiração, as quais podem condicionar um aumento da morbimortalidade. O seu diagnóstico e reabilitação atempados melhoram o prognóstico e a qualidade de vida. A avaliação instrumental da deglutição (AID) é o *gold-standard* no diagnóstico da disfagia, mas esta nem sempre se encontra disponível. Algoritmos e/ou indicações explícitas para a requisição de exames complementares de diagnóstico (ECD) na avaliação de doentes com disfagia neurogénica são importantes para a prática clínica.

**Objetivos:** Propor indicações explícitas para a requisição de ECD na avaliação da disfagia neurogénica.

**Metodologia:** Revisão narrativa da literatura através de pesquisa na base de dados Medline. Foram incluídas revisões e guidelines publicadas nos últimos 5 anos. Foram incluídas publicações consideradas de interesse citadas nos artigos selecionados.

**Resultados:** Todos os doentes com doença neurológica aguda ou exacerbação de doença neurológica crónica que se encontrem em risco de desenvolver disfagia devem ser submetidos a rastreio da disfagia, usando um dos protocolos disponíveis para o efeito, o mais precocemente possível. Aqueles que apresentem um rastreio positivo ou que tenham fatores de risco para disfagia (ainda que com rastreio negativo), devem efetuar uma avaliação clínica da disfagia (ACD) e os ECD devem estar disponíveis. Atualmente existem 2 *gold-standards* na AID: Videofluoroscopia da Deglutição (VFD) e Videoendoscopia da Deglutição (VED). Ambos demonstraram elevada sensibilidade e especificidade no diagnóstico de disfagia e na definição da sua etiologia, pelo que as vantagens e desvantagens inerentes a cada um dos ECD devem guiar a escolha do exame adequado em determinado doente. Outros ECD estão indicados em situações clínicas específicas ou apenas em estudos experimentais. A realização da AID requer equipamento e pessoal especializado que nem sempre se encontram disponíveis. Com base na literatura, propomos que a requisição de ECD no doente com disfagia neurogénica seja feita de acordo com as seguintes indicações: 1) pneumonia ou desnutrição progressiva em doente com doença neurológica e risco de disfagia; 2) disfagia avaliada clinicamente sem etiologia definida; 3) disfagia sob Terapia da Deglutição com evolução não concordante com o expectável.

**Conclusão:** A VFD e a VED são consideradas os *gold-standards* no diagnóstico e avaliação da disfagia. Contudo, dada a sua indisponibilidade em certos contextos, a ACD, apesar de não ser tão confiável, é frequentemente utilizada como ferramenta diagnóstica, modificadora da dieta e orientadora da terapêutica. Assim, são fundamentais a definição e o conhecimento das indicações para a requisição dos ECD de forma a reduzir a morbimortalidade associada à disfagia neurogénica.

## P78. EFEITOS DO TREINO EM ESTEIRA INCLINADA SOBRE VARIÁVEIS FUNCIONAIS E CARDIOVASCULARES APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: ENSAIO CLÍNICO RANDOMIZADO

Tatiana Souza Ribeiro, Raiff Simplicio da Silva, Jesimiel Missias de Souza, Thais Almeida Silveira Mendes, Daiane Carla Rodrigues Cardoso, Diogo Neres Aires, Rebeca Giovanna Fernandes Quirino.

Departamento de Fisioterapia, Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal/RN, Brasil.

**Introdução:** O Acidente Vascular Cerebral (AVC) tem repercussões negativas na marcha, encorajando os indivíduos ao sedentarismo, o que aumenta o risco de doenças cardiovasculares, inclusive novo AVC. O treinamento em esteira tem sido considerado por ser eficaz na melhora da marcha após AVC. Apesar da inclinação anterior da esteira ter sido sugerida como uma forma de incremento da intensidade, ainda não são claros os efeitos do treino em esteira inclinada nesses indivíduos.

**Objetivos:** Avaliar os efeitos de protocolos de treino de marcha em esteira sob diferentes inclinações, sobre variáveis funcionais e cardiovasculares de indivíduos com AVC crônico.

**Metodologia:** Trata-se de um ensaio clínico randomizado, com 26 indivíduos com AVC crônico (>6 meses), com idades entre 20 e 70 anos. Os participantes foram aleatorizados em grupo controle (GC, n=8), grupo experimental 1 (GE1, n= 8) e grupo experimental 2 (GE2, n= 10), os quais realizaram 18 sessões de treinamento em esteira (3 sessões semanais de 30 minutos cada). O GC treinou em esteira sem inclinação, enquanto o GE1 e GE2 treinaram com a esteira inclinada em 5% e 10%, respectivamente. Os participantes foram avaliados em 3 momentos: antes do início das sessões (pré), após o término das 18 sessões (pós) e 1 mês após o término das sessões (seguimento), quanto à: velocidade de marcha (teste de caminhada de 10 m), capacidade funcional (teste de caminhada de 2 minutos), torque dos membros inferiores (dinamômetro isocinético) e parâmetros cardiovasculares (verificados antes e após o teste de caminhada de 2 minutos: frequência cardíaca inicial [FCI] e final [FCF], pressão arterial média inicial [PAMI] e final [PAMF]). Análise de variância mista com medidas repetidas foi utilizada

para análise do efeito das intervenções, considerando as medidas temporais como fator *dentre sujeitos* e os grupos como fator *entre sujeitos*.

**Resultados:** Não houve interação tempo\*grupo para os desfechos analisados pelo estudo: velocidade de marcha (F=0,658; P=0,611); capacidade funcional (F=2,515; P=0,078); torque isométrico do quadríceps (membro inferior menos afetado: F=0,751; P=0,541; membro inferior mais afetado: F=0,845; P=0,469); frequência cardíaca (FCI: F=0,942; P=0,447; FCF: F=0,562; P=0,683); pressão arterial média (PAMI: F=0,598; P=0,637; PAMF: F=1,763; P=0,154). Houve aumento ao longo do tempo da velocidade da marcha, nos três grupos (F=4,963; P=0,014).

**Conclusão:** O treino em esteira com 5% ou 10% de inclinação anterior não foi superior ao treino sem inclinação na melhora dos desfechos funcionais e cardiovasculares após AVC. No entanto, o aumento da velocidade da marcha após as intervenções pode indicar um efeito positivo do treino sobre este desfecho, independente da inclinação. O tamanho da amostra inferior ao calculado (n=30) pode ter interferido em não promover diferenças significativas nas demais variáveis. Assim, recomendamos a utilização do treino em esteira para melhora da velocidade da marcha de indivíduos com AVC crônico e sugerimos que novos estudos investiguem se a inclinação da esteira gera algum benefício adicional à população em questão.

**Compromissos:** O presente trabalho foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Código de Financiamento 001

## P79. EVENTOS ADVERSOS REPORTADOS NO TREINO DE MARCHA EM ESTEIRA EM INDIVÍDUOS COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

Tatiana Souza Ribeiro, Daiane Carla Rodrigues Cardoso, Jesimiel Missias de Souza, Stephano Tomaz da Silva, Samara Katiane Rolim de Oliveira, Josicleide Araújo de Azevedo, Lorena Raquel Dantas de Macêdo Borges

Departamento de Fisioterapia, Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal/RN, Brasil.

**Introdução:** O treino de marcha em esteira é uma intervenção muito utilizada na reabilitação do indivíduo pós acidente vascular cerebral (AVC). Como todas as intervenções na área da saúde, o

(P78) Tabela 1. Comportamento das variáveis funcionais e cardiovasculares dos grupos, nos momentos pré-treino, pós-treino e seguimento (n=26).

Desfecho	GC (n=8)			GE1 (n=8)			GE2 (n=10)		
	Pré-treino	Pós-treino	Seguimento	Pré-treino	Pós-treino	Seguimento	Pré-treino	Pós-treino	Seguimento
Velocidade da marcha (m/s)	0,56±0,19	0,70±0,21	0,65±0,22	0,53±0,26	0,55±0,36	0,60±0,33	0,63±0,26	0,72±0,29	0,73±0,33
Capacidade funcional (m)	69,13±20,61	66,50±19,52	68,50±24,95	66,50±30,34	58,88 ±35,86	65,25±38,41	73,10±40,34	87,10±52,18	80,90±44,00
TQ-M (Nm)	100,91±40,71	112,95±44,83	116,46±42,38	101,46±46,93	101,61±37,24	100,27±38,84	122,93±41,65	128,06±38,17	126,92±45,67
TQ-L (Nm)	68,71±30,01	71,92±20,18	72,35±18,72	76,10±49,51	97,27±51,39	71,76±34,62	99,05±39,00	100,36±36,41	101,46±41,49
FCI (bpm)	69,62 ±10,86	66,50±8,26	70,38 ± 11,65	71,75±13,20	74,50±10,43	72,13±10,97	72,80±15,89	75,00±15,90	78,80±18,81
FCF (bpm)	70,50 ± 11,43	68,87 ±10,92	66,38 ± 10,68	72,25 ± 16,10	73,88 ±11,67	69,63 ± 13,69	75,90 ± 18,50	79,60 ± 18,63	76,20 ± 18,22
PAMI (mmHg)	89,37±6,27	90,20±5,26	90,67±3,75	91,96±7,81	89,10±5,30	88,54±5,25	93,06±6,40	92,82±9,28	92,49±10,60
PAMF (mmHg)	95,50±13,32	91,24±14,96	91,27±15,94	91,05±10,90	93,51±6,85	88,07±8,78	95,70±6,48	90,80±7,54	92,06±7,35

Valores são média ± desvio padrão

Abreviações: GC = grupo controle; GE1= grupo experimental 1; GE2 = grupo experimental 2; TQ-M= torque do membro inferior mais afetado; TQ-L= torque do membro inferior menos afetado; FCI= frequência cardíaca inicial; FCF frequência cardíaca final; PAMI= pressão arterial média inicial; PAMF= pressão arterial média final;

m/s= metros por segundo; m= metros; Nm= Newton metro; bpm= batimentos por minuto; mmHg= milímetros de mercúrio.

treino em esteira também está sujeito à ocorrência de eventos adversos. Tais eventos são informações essenciais a serem investigadas e, portanto, devem ser devidamente relatados nos estudos clínicos.

**Objetivos:** Analisar os eventos adversos reportados nos estudos que realizaram treino de marcha em esteira para reabilitação pós-AVC.

**Metodologia:** Revisão sistemática de estudos de intervenção, onde foram considerados estudos do tipo ensaio clínico (randomizado ou quase randomizado, *crossover* ou *single group*) que realizaram treinamento de marcha em esteira em indivíduos com AVC, não associado a outra intervenção. Foram considerados estudos na língua inglesa e sem restrição de data. As buscas foram realizadas no período de novembro de 2019 e atualizadas em maio de 2021 nas bases científicas PsycINFO, MEDLINE, CENTRAL, CINAHL, SportDISCUS, LILACS e PEDro. Dentre os estudos que se encaixavam nos critérios, foram incluídos aqueles com texto completo e que fizessem menção a eventos adversos avaliados (monitorados) ou observados (ocorridos) no estudo. Os desfechos obtidos foram a ocorrência e descrição dos eventos adversos, analisados por estatística descritiva.

**Resultados:** A busca realizada em 2019 encontrou 53 068 estudos, e a atualização em 2021 encontrou 9 311 estudos. Após exclusão das duplicatas e triagem pelo título, restaram 461 estudos. Destes, foram identificados 71 textos completos que entravam nos critérios de inclusão, sendo incluídos ao final 44 ensaios clínicos que mencionaram “eventos adversos” em algum momento do estudo. Nestes 44, os eventos adversos mais monitorados foram: desconfortos na frequência cardíaca (14,1% dos estudos) e pressão arterial (11,8%), além de dor (11,0%). Os eventos adversos mais observados foram novo AVC (16%), dor (14%) e intercorrências classificadas como razões/complicações médicas (14%). Os eventos adversos nos participantes dos grupos que receberam treino em esteira foram observados em um maior número de estudos (25), em comparação com participantes dos grupos que não fizeram treino em esteira (9 estudos).

**Conclusão:** Embora seja esperada a ocorrência de eventos adversos e recomendada sua monitorização nos ensaios clínicos, foram escassos os estudos que reportaram tais eventos. Dentre os que reportaram, os relatos foram inconstantes e não sistemáticos. De maneira geral, não houve padronização na avaliação dos eventos, deixando de informar detalhes do tipo de evento, o método/instrumento de avaliação ou mesmo o momento da avaliação do evento adverso. Ainda que os eventos tenham sido relatados em um maior número nos participantes que fizeram treino em esteira, a ausência de metanálise limita a inferência quanto à causa destes eventos. Além disso, vale ressaltar que os eventos foram relatados durante o período dos estudos primários, não necessariamente durante as intervenções. Reforçamos, com este estudo, a necessidade de avaliação e apresentação adequada dos dados relativos aos eventos adversos nos ensaios clínicos.

**Compromissos:** O presente trabalho foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (CAPES) - Código de Financiamento 001.

## P80. IMPACTO DA COVID-19 NOS DOENTES COM AVC E NA SUA REABILITAÇÃO

Frederico Costa, David Almeida e Reis, João Cabral, Ana Vaz, Hugo Amorim, Maria José Festas  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal.

**Introdução:** No início de 2020, o mundo enfrentou uma nova pandemia provocada pelo coronavírus-19 (COVID-19). A

sociedade foi obrigada a mudar os hábitos diários e o sistema de saúde sofreu remodelações de forma a combater mais eficazmente as consequências da COVID-19. No entanto, o impacto destas mudanças nos cuidados de saúde afetaram negativamente a abordagem de outras doenças prevalentes e graves, tais como o AVC.

**Objetivos:** Revisão narrativa do impacto da pandemia COVID-19 na abordagem do doente com AVC agudo e na sua reabilitação.

**Metodologia:** Revisão narrativa da literatura através de pesquisa na base de dados *Medline*. Foram incluídos estudos considerados relevantes com base na leitura do *abstract* e publicações de interesse citadas nos artigos selecionados.

**Resultados:** O número de admissões hospitalares por AVC diminuiu com o início do surto de COVID-19, sendo este número mais significativo nos casos de AIT. Alguns estudos mostram que as admissões ocorreram em indivíduos mais jovens e com maior gravidade. As intervenções de revascularização também notaram uma descida em consequência da diminuição de admissões de doentes com AVC. Não esperando uma diminuição da incidência da doença na população, várias teorias são colocadas para explicar esta diminuição, tais como o isolamento social, a diminuição da procura dos cuidados de saúde devido ao receio de contrair infeção COVID-19 e da diminuição da consciencialização da população para doenças como o AVC. Outro domínio afetado refere-se à reabilitação destes doentes. As indicações, orientações e características dos doentes propostos a reabilitação, quer intra ou extra-hospitalares, não parecem ter sofrido alterações durante a pandemia. No entanto, verificou-se uma diminuição de doentes com AVC agudo que levaram a cabo um programa de reabilitação adequado. A diminuição de admissões hospitalares por AVC, as modificações que se sentiram nos cuidados de saúde como o encerramento de locais de reabilitação ou a realocação de espaços e camas para doentes com infeção por COVID-19 e as regras de confinamento social que levaram à reticência dos doentes em se colocarem expostos fora do domicílio, são algumas das explicações plausíveis para esta quebra. No entanto, novas ferramentas tal como a telerreabilitação, mostraram ser úteis nestes doentes durante este período.

**Conclusão:** A pandemia COVID-19 afetou o número de admissões hospitalares de doentes com AVC bem como os modelos de reabilitação. São conhecidas as consequências negativas da pandemia a curto prazo e as suas implicações noutras doenças graves e fatais. No entanto é necessário manter a investigação sobre as consequências a longo prazo da COVID-19 nos cuidados de saúde, bem como investir no planeamento de estratégias que visam diminuir o impacto da pandemia na resposta aos doentes com AVC.

## P81. PARA ONDE SÃO ENCAMINHADOS OS DOENTES PÓS-ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL?

Madalena Carvalho, Sara Domingues, Teresa Mirco, Francisco Sampaio  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria.

**Introdução:** O AVC é uma das principais causas de morte e de incapacidade em Portugal. A Medicina Física e de Reabilitação (MFR) desempenha um papel importante na recuperação do doente, com o objetivo de melhorar a funcionalidade e alcançar o maior nível de independência possível, física e psicologicamente, mas, também, social e economicamente.

**Objetivos:** Determinar se o encaminhamento de MFR dos doentes internados com AVC numa Unidade de AVC é realizado de acordo com a Norma da Direção Geral de Saúde (DGS) - "Acidente Vascular Cerebral: Prescrição de Medicina Física e de Reabilitação".

**Metodologia:** Durante 6 meses (Novembro de 2021 a Abril de 2022), vai ser acompanhado o seguimento de MFR dos doentes internados com AVC numa Unidade de AVC.

**Resultados:** Até à data, foram incluídos um total de 22 doentes, com idade média de 74 anos, a grande maioria foi encaminhado para UCCI de média duração.

**Conclusão:** O estudo ainda se encontra numa fase inicial, no entanto, até à data o encaminhamento está de acordo com a Norma.

## P82. A DEPRESSÃO E A DISFUNÇÃO COGNITIVA E COMPORTAMENTAL APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL - UMA SÉRIE DE CASOS CLÍNICOS

João Nuno Malta, Lurdes Rovisco-Branquinho, Alexandra Coelho, Ana Ferreira  
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra.

**Introdução:** Após o acidente vascular cerebral (AVC) há risco aumentado de depressão e distúrbios cognitivos e comportamentais, que implicam pior prognóstico funcional. A disfunção cognitiva pode variar desde o atingimento ligeiro de um domínio cognitivo até um quadro demencial franco. A depressão pode surgir em qualquer ponto após o AVC. Todos os sobreviventes de AVC devem ser rastreados para disfunção cognitiva e depressão com escalas validadas, na fase aguda ou durante o processo de reabilitação. Os autores apresentam uma série de três casos em que a disfunção cognitiva e comportamental é a principal limitação funcional após AVC.

**Caso Clínico:** Homem de 56 anos com AVC TACI direito aterotrombótico com hemiparesia esquerda, extinção sensitiva esquerda, ombro doloroso, lentificação psicomotora e sensação de fadiga cognitiva sequelares. Foi realizada avaliação neuropsicológica que confirmou défices ligeiros de capacidade viso-construtiva, atenção visual e velocidade de processamento. Realizou programa de reabilitação em ambulatório, aos 5

meses apresentou-se com padrão de marcha normal e omalgia controlada. Retomou a atividade laboral nessa altura com limitação por fadiga, e mantém necessidade de reabilitação cognitiva com neuropsicólogo. O segundo caso clínico é de uma mulher de 41 anos com AVC POCI esquerdo de etiologia indeterminada com ataxia, disartria, humor depressivo, e alterações do sono e da memória de trabalho sequelares. Cumpriu programa de reabilitação em centro de reabilitação. Na avaliação neuropsicológica evidenciou alteração severa da orientação, memória e fluência, e também sintomatologia depressiva ligeira. Foi introduzido tratamento psicofarmacológico para alterações do sono, comportamento e humor depressivo por psiquiatra. Após dois anos de seguimento não conseguiu retomar atividade laboral pela persistência das alterações cognitivas. O terceiro caso clínico é de um homem de 24 anos com AVC TACI direito aterotrombótico por foramen ovale patente (FOP) com discreta paralisia facial central, défice sensitivo esquerdo de predomínio do membro superior e síndrome depressiva. Foi realizada avaliação neuropsicológica que não evidenciou défice cognitivo, demonstrando sintomatologia depressiva ligeira. Realizou programa de reabilitação em ambulatório, mantendo défice sensitivo da mão esquerda sequelar e sintomatologia depressiva após 4 meses. Iniciou apoio psicológico regular e foi posteriormente realizado o encerramento do FOP.

**Conclusão:** Os casos apresentados reforçam a importância do rastreio da depressão e das alterações cognitivas e comportamentais após o AVC, pela limitação funcional a que podem estar associadas, neste caso em doentes jovens, com impacto na dinâmica familiar, interação social e na atividade laboral mesmo sem défice motor de relevo. A depressão e disfunção cognitiva estão frequentemente interligadas, contribuindo para um agravamento recíproco, com sequelas que são subdiagnosticadas na prática clínica regular e cujo efeito na recuperação do doente é subestimado. A abordagem destas sequelas consiste no controlo dos fatores de risco, tratamento farmacológico, terapia cognitivo-comportamental, treino de estratégias compensatórias e treino dos domínios cognitivos afetados. No entanto, apesar da evolução na estruturação do programa de reabilitação dos sobreviventes com AVC, a resposta para estas sequelas permanece pouco estruturada e escassa.

# ÍNDICE DE AUTORES

## RESUMOS DO 16.º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC

Abdoreza Ghoreishi	CO28	Ana Rita Barradas	CO8, P67
Abhijit Gaikwad	CO28	Ana Rita Lourenço Delgado	P44
Abílio Gonçalves	CO23	Ana Rodrigues	P34
Adam Stepien	CO28	Ana Sofia Costa	P58
Adriana dos Santos Henriques	P7	Ana Teresa Moreira	P68
Adriana Henriques	CO21	Ana Vaz	CO9, P73, P77, P80
Adriana Oliveira Santos	P31	Ana Zão	CO33
Adriana Pereira	P25, P26	Anabela Correia	P23
Afonso Morgadinho	CO4, P43	Anca Negrla	CO28
Afonso Rocha	CO9	André Aires Fernandes	P38
Agnieszka Slowik	CO28	André Araújo	CC3, CO10, CO17, CO25, CO26, CO28
Akemi Arango	CO28	André Borges	CO30
Alberto Fior	CO8, CO16, CO22, P11	André Costa	P65, P69
Aleš Tomek	CO28	André Cunha	CO10
Alejandro Rodríguez-Vázquez	CO28	André Ferreira	CC9
Aleksander Debiec	CO28	André Gonçalves	P46
Alessandro Pezzini	CO28	André Miranda	CC3, CO10, CO17, CO25, CO26
Alex Chebl	CO28	André Moreira	CC10
Alexander Salerno	CO28	André Paula	CO28, CO35
Alexandra Coelho	P82	André Silva	P68
Alexandra Francisco	P58	André Sobral Pinho	CO2, CO7
Alexandra Paredes Coelho	P75	Andrea Cabral	CO26
Alexandre Amaral e Silva	P32, P33	Andrea Zini	CO28
Alexandre Fernandes	P22	Andreia Costa	CC7, CO9
Alexandros Rentzos	CO28	Andreia Matas	P65, P69
Alice Avanzo	CO2, CO7, CO27, P2	Andreia Silva	CO34
Alina Osuna	CO34	Andreia Veiga	P65, P69
Aline Braga Galvão Silveira Fernandes	P49, P50	Angel Chamorro	CO28
Alyne Cordeiro	CO4	Ângela Abreu	CC4, P70
Ana Aires	CO19, P29	Ângela Venâncio	P46
Ana André	P36	Ângelo Carneiro	CO12, CO19, P29, P63
Ana Botelho	P40	Ângelo Fonseca	CC1, CC6, P4
Ana Brás	CO21	Ângelo Pereira-Fonseca	CO28
Ana Canastra de Oliveira	P55	Anna Bandzarewicz	CO28
Ana Catarina Fonseca	CO35, CO36, P9, P18, P53	Anna Bochynska	CO28
Ana Catarina Matias	P19	Anna Członkowska	CO28
Ana Catarina Rodrigues Gonçalves	P34	Anna Olšerová	CO28
Ana Ferreira	P82	Anna Taulaigo	P34
Ana Gomes	CO23, CO34	Anne Dusart	CO28
Ana Graça Velon	P65	Annika Nordanstig	CO28
Ana Inês Martins	CO21	Antoine Guilmot	CO28
Ana Inês Martins	P7	Antonín Krajina	CO28
Ana Isabel Almeida	CO11, P39	Antonio Arauz	CO28
Ana Isabel Ferreira Vieira	P24	Antonio Cruz-Culebras	CO28
Ana Isabel Machado	P1	António Oliveira e Silva	P1
Ana Isabel Rodrigues	CO21, CO23	António Panarra	P34
Ana Isabel Silva	CO9	António Pereira-Neves	P37
Ana João Marques	P65, P69	Arnaldina Sampaio	P30
Ana Leonor Assunção	P44	Arno Reich	CO25
Ana Lladó	P34	Arturo Renú	CO28
Ana Lúcia Faria	CC10	Ary de Sousa	P32, P33
Ana Luísa Esteves	P67	Athari Salmeen	CO28
Ana Luísa Pinto	P76	Atila Özcan-Özdemir	CO28
Ana Luísa Rocha	P45	Augusto Mendonça	P35
Ana Margarida Ferreira	P20, P52, P75	Augusto Rachão	P28
Ana Paiva Nunes	CO8, CO13, CO15, CO16, CO22, P10, P11, CO28	Ayaz-M. Khawaja	CO28
Ana Palma	P51	Bárbara Martins	CC7
Ana Palricas	P32, P33	Bárbara Saraiva	P68
Ana Patrícia Gomes	CO23	Bartosz Sieczkowski	CO28
Ana Paula Fidalgo	P40	Beata Łabuz-Roszak	CO28
Ana Paula Rezende	P35	Beatriz Lagarteira	CO19
Ana Ribeiro	CO33	Beatriz Madureira	P42, P70
		Beatriz Nunes Vicente	P3, P16

Belén Flores-Pina	CO28	David J Werring	CO28
Benjamin Maier	CO28	David Reis	CO9
Blanca Fuentes	CO28	Davide Sangalli	CO28
Bogdan Dorobat	CO28	Davide Strambo	CO28
Brandon Allan	P22	Débora Carvalho de Oliveira	P49, P50
Bruno Lopes	CO34	Denis Babici	CO28
Bruno Parra	CO18	Denis Gabriel	CC8, CO20, P14, P29
Bruno Rodrigues	CO21, CO23, P7	Diana Aguiar de Sousa	P3, P17
Candice Sabben	CO28	Diana Cruz	P3, P8
Cândida Barroso	P32, P33	Diana Matos	P5, P61
Carina Reis	P39	Diana Valente	P71
Carina Rodrigues	P55	Diogo Branco	CC10
Carina Santos	P68	Diogo Costa	CO33
Carla Almeida	CO1	Diogo Damas	CO23
Carla C. Ferreira	P5	Diogo Neres Aires	P78
Carla Cecília	CO5, CO21	Diogo Pereira	CO6
Carla Cecília Nunes	P7	Diogo Roxo	P22
Carla Ferreira	P58, P60, P62, P63	Djenabu Cassama	P35
Carla Nunes	CO23	Duarte André Ferreira	P6, P72
Carla Oliveira	CO6	Duarte Barros	P30
Carla Pimenta	P23, P51	Duarte Carapinha	P42
Carlo Cereda	CO28	Duarte Noronha	P6, P72
Carlo Ferrarese	CO28	Dulcília Sá	CO23
Carlos Andrade	P14	Eberhard Siebert	CO28
Carlos Basílio	P36, P71	Edgar Amorim	CO32, P19
Carlos Figueiredo	P42	Edite Sanches	P47, P48
Carlos Pestana	P68	Eduarda Pinto	CC8
Carmélia Rodrigues	CO10, CO25	Eduardo Fermé	CC10
Carmén Ferreira	P38	Egídio Machado	CO21, CO23, CO28
Carolina Azoia	CC9, P65	Elena Oana-Terecoasa	CO28
Carolina Fernandes	CO23	Elisa Campos	CO35
Carolina Gonçalves	CO2, CO7, CO27, P2	Elisa Moreira	CO34
Carolina Maia	CO21, CO28	Elisa Silva	P28, P43
Carolina Martins	CO23	Elisa Silva, Diana Alves	CO4
Carolina Midões	P11	Elisa Veigas	CO23
Carolina Morna	P16	Elisabete Alves	P54
Carolina Saleiro	CO5	Elisabete Dulce Mendes	P35, P66
Carolina Teles	CO23	Elisabeth da Conceição Vilar Gregório Sousa	P74
Catarina Aguiar Branco	P27	Elke-Ruth Gizewski	CO28
Catarina Almeida	CO17	Elsa Azevedo	CO28
Catarina Bernardes	CO21	Elsa Parreira	CC4
Catarina Caldeiras	CC7	Elsa Pereira	P47, P48
Catarina Félix	P71	Emanuel Araújo	CO23
Catarina Guedes Vaz	CO6	Emanuel Martins	CO23
Catarina Nogueira	P47, P48	Emmanuel Carrera	CO28
Catarina Perry	CO15	Eric Monteiro	P7
Catarina Vale	CO1	Espen Saxhaug Kristoffersen	CO28
Cátia Ferreira	CO3	Eugénia André	CO23
Cátia Queirós	P30	Eugénia Ferreira	P40
Cecília Zivelonghi	CO28	Eugénio Gonçalves	CO30
Célia Machado	P62, P63	Ewa Włodarczyk	CO28
César Nunes	CO21, CO23, P7	Exuperio Díez-Tejedor	CO28
Christian H Nolte	CO28	F. Forsberg	CO3
Cláudia Amaral	CC9	Fábia Cruz	CO23
Cláudia Santos Silva	P8, P9	Fabian Flottmann	CO28
Cláudia Souza	P21	Fábio Carneiro	P43
Cristina Costa	P42, P70	Fabrice Vuillier	CO28
Cristina Duque	CC1, CC6, P4, P41	Fátima Paiva	CO23
Cristina Machado	CO21, CO23, P7	Fátima Silva	P58
Cristina Panea	CO28	Fenne Vandervorst	CO28
Cristina Tiu	CO28	Ferdinand Bohmann	CO28
Dagmar Krajčicková	CO28	Fernando Díaz-Otero	CO28
Daiane Carla Rodrigues Cardoso	P78, P79	Fernando Martins	P47, P48
Daniel Gomes	P67	Fernando Ostos	CO28
Daniela Ferro	CC7	Fernando Silva	CO3, CO5, CO21, CO23, P7
Daniela Mateus	P32	Filipa Costa Sousa	CO23
Daniela Santos Oliveira	CC5	Filipa Diaz	P55
David Školoudík	CO28	Filipa Faria	P25
David Almeida e Reis	P77, P80	Filipa Gouveia	P27, P76
David Coutinho	CO34	Filipa Lima	CC1

Filipa Teixeira	P54	Isabel Amorim	P62
Filipe Correia	P41	Isabel Fragata	CO13, CO15, CO16, CO24
Flávia Machado	P30	Isabel Madruga	P67
Flavio Bellante	CO28	Isabel Marantes	P73
Forlivesi Stefano	CO28	Isabel Rovisco Monteiro	P7
Francesca R Vodret	CO28	Isabel Sampaio	CC9
Francisco Almeida	P58	Isabel Silva	CO19, P29
Francisco Barros	CO23	Isabel Soles	P35
Francisco Bernardo	P71	Isabel Soles	P66
Francisco Gama	P31	Isabel Taveira	P55
Francisco Gonçalves	P1	Isabelle Ananda Oliveira Rêgo	P50
Francisco Hernandez-Fernandez	CO28	Isaiah See	CO28
Francisco Mesquita	CC4	Ismail Ibrahim	CO28
Francisco Sampaio	P81	Ivan Antunes	P68
Frederico Costa	P77, P80	Ivanna Ostapiuk	P68
Gabi Almeida	CO32, P19	Ivo Bach	CO28
Gabriel Branco	CO27	Iwona Rutkowska	CO28
Gabriel Brooks	CO28	Izabella Tomaszewska-Lampart	CO28
Gaultier Marnat	CO28	Jacek Staszewski	CO28
Gentile Mauro	CO28	Jacek Zwiernik	CO28
George Ntaios	CO28	Jacilda Oliveira dos Passos	P49, P50
Ghada-A Mohamed	CO28	Jaime Pamplona	CO15
Ghil Schwarz	CO28	James Milner	CO3
Giovanni Bianco	CO28	Jan Fiksa	CO28
Giovanni Frisullo	CO28	Jan Hendrik Schaefer	CO28
Giulia Sajeve	CO28	Jan Vinklársek	CO28
Glória Batista	P25	Janice P. Alves	P12
Glória Cabral Campello	CO18	Jasem Al-Hashel	CO28
Glória Cabral Campello	P57	Jean-Sebastien Liegey	CO28
Gonçalo Alves	CO11	Jeffrey Stolp	CO28
Gonçalo Cristóvão	P34	Jelle Demeestere	CO28
Gonçalo Engenheiro	P76	Jenney-P Tsai	CO28
Gonçalo V. Bonifácio	P12	Jerina Nogueira	P35
Grzegorz Wasilewski	CO28	Jesimiel Missias de Souza	P78, P79
Guilherme Pereira	P59	Jessica Fidalgo	P68, CO23
Guilherme Silva	CC7	Jéssica Rodrigues	CO6
Guillaume Charbonnier	CO28	Jiangyong Min	CO28
Guillermo Gonzalez-Ortega	CO28	Joan Montaner	CO28
Gustavo Santo	CO3, CO5, CO21, CO23	Joana Amado Rodrigues	P18
Halina Bartosik-Psujek	CO28	Joana Câmara	CC10
Halina Sienkiewicz-Jarosz	CO28	Joana Carvalho	P30
Hana Gross	CO28	Joana Coelho	P13, P47, P48
Hana Palou_ková	CO28	Joana Ferreira-Pinto	CO28
Hazem Abdelkhalek	CO28	Joana Fonte	CO19
Heidi Gruner	P34	Joana Leal	P27, P76
Heinrich Audebert	CO28	Joana Lopes	CC8, CO19
Helena Barroso Castro	P27, P76	Joana Martins	CO18, P57
Helena Donato	P56	Joana Matos	P54
Henrik Gensicke	CO28	Joana Novo	CC3, CO10
Henrik Zetterberg	P29	Joana Pinto	P59, P61
Henrique Costa	CO17	Joana Ramalho	P27, P76
Henrique Costa	CO26	Joana Sampaio	P30
Herbert Tejada-Meza	CO28	João André Sousa	CO21, P56
Hesham-E Masoud	CO28	João Cabral	P80
Hipólito Nzwalo	P40	João Correia	CO23, P68
Hugo Amorim	P77, P80	João Lopes Delgado	P67
Hugo Dória	P15	João Moura	P14
Hugo Mota Doria	CO19, CO20, P29	João Nuno Malta	P20, P75, P82
Hussam El-Samahy	CO28	João Nuno Ramos	CO7, CO28
Ido van-den-Wijngaard	CO28	João Paulo Branco	P52, P75
Igor Sibon	CO28	João Paulo Gabriel	P69
Ilda Matos	CO6	João Pedro Filipe	CC8, CC9, P15
Ilídia Carmezim	CO34	João Pedro Marto	CO2, CO7, CO28, P2
Inês Alexandra Alves	P56	João Pinho	CO10, CO25, P58
Inês Carvalho	CO3, P5	João Reis	CO15, CO16, CO24
Inês Gonçalves	P1	João Rocha-Neves	P37
Inês Mendes-Andrade	CO30	João Rodrigues	P68
Inês Pinheiro	CO23	João Santos Faria	P52
Inês Videira	CO23	João Sargento Freitas	CO5, P7, CO3, CO21, CO23, CO28, P56

João Silva	P32	Luís Augusto	CO11
João Simas	P46	Luís Costa	P60
João Soares-Fernandes	P58	Luís Cruz	CO24
João Sousa	CO23	Luís Cunha	CO3
João Tarrío	CC1, P15	Luís Duarte-Gamas	P37
Joel Simrén	P29	Luís F. Maia	P29
Joke de Meris	CO28	Luís Ferreira	CC10
Jonathan Rios	P40	Luís Fontão	CC5
Jorcélio Vicente	P68	Luís Maia	CO6, CO19
Jörg B. Schulz	CO25	Luís Oliveira	CO30
Jorge Caldas	CO34	Luís Paiva	CO5
Jorge Fernandes	P34	Luís Pinheiro Albuquerque	CO11
Jorge Jacinto	CO29	Luís Ribeiro	CC1, CO28, P4, P41
Jorge Jacinto	CO31	Luís Rufo Costa	P62, P63
Jorge Moreira	P27	Luísa Fonseca	CO14, P38
José Artur Paiva	CO9	Luísa Pinheiro	P21
José Azevedo	CO1	Luísa Pinto	P1
José Cruz Araújo	P5	Luísa Sampaio	CO11
José Ferro	CO35	Luísa Viana Pinto	P27
José Luís Carvalho	CO30	Luká_ Trakal	CO28
José M Ferro	P16	Lukas Mayer-Suess	CO28
José Manuel Amorim	CO12	Lurdes Rovisco Branquinho	P20, P82
José Manuel Araújo	P58, P61	M. Luís Ribeiro da Silva	CO11
José Maria Matos Sousa	CO11	Maciej Guzinski	CO28
José Maria Sousa	P39	Maciej Nowak	CO28
José Mário Roriz	CC5, CO10, CO25	Madalena Carvalho	P81
José Nuno Alves	P5, P59, P60, P61, P62, P63, CO28	Madalena Vicente	P34
José Paulo Andrade	P37	Mafalda Oliveira	CO9, P73
José Pedro Pereira	CC1	Majesta Hovingh	CO28
José Pedro Rocha Pereira	P15	Malgorzata Dorobek	CO28
José Sá Silva	CC9, P15	Manuel Bolognese	CO28
José-Domingo Barrientos	CO28	Manuel Cappellari	CO28
Joselda Abreu	P26	Manuel Correia	CO6, CO19, P29
Josicleide Araújo de Azevedo	P79	Manuel Ribeiro	CC3, CO10, CO17, CO25
Julia Ferrari	CO28	Manuel-Alberto Correia	CO28
Juliana Pereira-Macedo	P37	Manuela Vilar	CC10
Justyna Zielinska-Turek	CO28	Marcel Arnold	CO28
Kaj Blenow	P29	Marcel Guerreiro	P34
Kareem El Naamani	CO28	Marcelo Silva	P55
Karolina Minta	P29	Marcin Wiacek	CO28
Katarina Jood	CO28	Marco Costa	CO5
Katarzyna Sawczynska	CO28	Marek Pernicka	CO28
Krishna Nalleballe	CO28	Marek Sykora	CO28
Kristina Rabcheva	P55	Margarida Araújo	P1
Kristine Sica	P55	Margarida Freitas	CO29, CO31
Krystian Obara	CO28	Margarida Lopes	P60, P61, P63
Kumar Rajamani	CO28	Margarida Rodrigues	P60
Kwon-Duk Seo	CO28	María Alonso-de-Leciñana	CO28
L. Fernandes	CO3	Maria da Paz Carvalho	P25
Laith Maali	CO28	Maria Fátima Carvalho	P21
Laura Baptista	CO23	Maria Inês de Sá	P8
Lénea Porto	CO34	Maria João Lima	CC1
Lénia Iria	P47, P48	Maria João Malaquias	CO19
Lénia Silva	CC8, CO20	Maria José Bento	CO6
Leo Bonati	CO28	Maria José Festas	P73, P77, P80
Leonor Dias	P39, P46	Maria Luís Silva	CO14
Libor _imonek	CO28	Maria Pacheco	P68
Liliana Igreja	P14	Maria Pais de Carvalho	P26
Liliana Pereira	CO4, CO28, P28, P43, P47, P48	Maria Pereira Coutinho	CO13
Lino Gonçalves	CO3	Maria Sessa	CO28
Loic Legris	CO28	Maria Vânia Silva Nunes	P24
Lorena Raquel Dantas de Macedo Borges	P49, P50, P79	Maria Victória de Miranda Costa	P50
Lotte Stolze	CO28	Maria-Consuelo Matute	CO28
Lubomír Jurák	CO28	Marialúisa Zedde	CO28
Lucia Muñoz-Narbona	CO28	Mariana Baptista	CO15
Luciano Almendra	CO21, CO23	Mariana Carvalho Dias	P8, CO28
Ludovica Migliaccio	CO28	Mariana Constante	P67
Ludovina Paredes	CO17, CO26	Mariana Dias da Costa	P17
Luís Albuquerque	CO14, CO28, P14	Mariana Rocha	CO28

Mariana Santos	CO12, P42, P60, P61	Patrícia Canhão	P3, P17
Mariana Vargas	P9	Patrícia Faustino	P10
Marina Alves	P1	Patrícia Ferreira	CO28, P10
Mário Rui Silva	P69	Patrícia Guilherme	P36
Mário Simões	CC10	Patrícia Padrão	CO1, P30
Marta Bilik	CO28	Patrícia Paiva	CO3
Marta Gôja	CO36, P53	Patrícia Pereira	P1
Marta Magriço	CC2, CO2, CO7, CO28	Patrícia Pires	P31
Marta Nowakowska-Kotas	CO28	Patrício Freitas	P72, P6
Marta Oliveira	CO32	Patrick Yalung	CO28
Marta Rodrigues	CC3, CO10, CO17, CO25, CO26, CO28	Patrik Michel	CO28
Martin _rámek	CO28	Paulina Sobieszak-Skura	CO28
Martin Jíra	CO28	Pauline Cuisenier	CO28
Martin Kovár	CO28	Pavel Mencl	CO28
Martin Roubec	CO28	Paweł Urbanowski	CO28
Martin Wiesmann	CO25	Pawel Wrona	CO28
Martina Cviková	CO28	Pedro Abreu	CC7, P38, P45
Maryam Hakemi	CO28	Pedro Alves	P16
Matej Slovák	CO28	Pedro Barros	CC3, CO10, CO17, CO25, CO26
Matilde Fraga	P34	Pedro Bem	CO16, CO24
Matthieu Pierre-Rutgers	CO28	Pedro Castro	CO14, CO19, CO28, P29, P39
Melody Ong	CO28	Pedro Coelho	P18
Michał Karlinski	CO28	Pedro Faustino	CO23
Michael Abraham	CO28	Pedro Freitas	P6, P72
Michael Knoflach	CO28	Pedro Matos	CO18, P57
Michal Panský	CO28	Pedro Moreira	P30
Michel Mendes	P65	Pedro Nascimento Alves	P17, P18
Michel Piotin	CO28	Petr Janský	CO28
Miguel Correia	CO30	Petr Malý	CO28
Miguel Grunho	CO29, CO31	Philipp Baumgartner	CO28
Miguel Miranda	CO27	Pierre Seners	CO28
Miguel Quintas-Neves	P58	Piers Klein	CO28
Miguel Rodrigues	CO4, CO28, P28, P47, P48	Priyank Khandelwal	CO28
Miguel Schön	P16	Rafael Freitas	P6, P72
Miguel Serôdio	CC2, CO2, CO7	Rafael Jesus	P65
Miguel Velloso	CO10, CO17, CO26	Rafaela Costa	CO14
Miguel Vences	CO28	Rafaela Evangelista	CO34
Miguel Viana Baptista	CC2, CO27, CO2, CO7, P2	Raiff Simplicio da Silva	P78
Milena Switonska	CO28	Ramy Abdelnaby	CO25
Milton Jesus	P47, P48	Raquel Araujo	CO33
Mina Michael	CO28	Raquel Calisto	CC1
Mohamad Abdalkader	CO28	Raquel Rocha	CC6, P4, P41
Mónica Bettencourt	P22	Raquel Tojal	P42, P70
Mónica Cameirão	CC10	Raul Nogueira	CO28
Mónica Spínola	CC10	Rawad Abbas	CO28
Morin Beyeler	CO28	Rayllene Caetano	CO28
Mostafa Mahmoud	CO28	Razvan-Alexandru Radu	CO28
Muhib-A Khan	CO28	Rebeca Giovanna Fernandes Quirino	P78
Natália Ant3nio	CO3	Renata Barros	P30
Natalia Llanos	CO28	Ricardo Almendra	CC9, P65, P69
Natalia Perez-de-la-Ossa	CO28	Ricardo Morais	CO11, CO14
Navreet Kaur	CO28	Ricardo Paquete Oliveira	CC4
N3dia Calado	P35, P66	Ricardo Rigual	CO28
Nils Peters	CO28	Ricardo Soares dos Reis	P38, P45
Nils-Ole Gloyer	CO28	Ricardo Varela	CC8, CO20, CO28, P14, P29
Nilza Pinto	P73, P77	Ricardo Veiga	CO21, CO23
Nuno Caria Ramalh3o	CO33	Rita Cagigal	CO17
Nuno Lupi	CO35	Rita Machado	CO28
Nuno Moreno	P4	Rita Martins Fernandes	P36
Odete Nombora	P46	Rita Pinheiro	CC4
Omid Nikoubashman	CO25	Rita Raimundo	P65
Ondrej Skoda	CO28	Rita Ventura	CO2, CO7, P2
Oscar Ayo-Martin	CO28	Robert Mikulík	CO28
Ossama Yassin Mansour	CO28	Robert Simister	CO28
Pablo Amaya	CO28	Roberto Franco	P38
Paloma Mart3n-Jim3nez	CO28	Roberto Mendes Franco	P45
Pascal Jabbour	CO28	Robin Lemmens	CO28
Patricia Calleja-Castaño	CO28	Rocio Vera	CO28

Rodrigo Correia	CO30	Sofia Pina	P15
Rodrigo Targa	CO28	Sofia Silva	P4
Roman Havlíček	CO28	Sofia Tavares	CC1, CC6, P4
Roman Herzig	CO28	Sofia Vedor	CO14
Rosario Pascarella	CO28	Soledad Pérez-Sánchez	CO28
Rostislav Hrubý	CO28	Sónia Moreira	CO18
Ruben Raimundo	P35	Stavropoula Tjoumakaris	CO28
Rui Antunes	P29	Stephan Wetzel	CO28
Rui Carvalho	CO15	Stephano Tomaz da Silva	P79
Rui Felgueiras	CC8, CO20	Susana Reis	P44
Rui Felgueiras	P29	Susanne Wegener	CO28
Rui Magalhães	CO6, CO19, CO20, P29	Svatopluk Ostry	CO28
Rui Martins da Silva	P25	Sylvie De-Raedt	CO28
Rui Matos	P12	Tania Fernandes Campos	P49, P50
Rui Silva	P26	Tatiana Souza Ribeiro	P78, P79
Rui Soares Correia	P38	Telma Alves	CO5, CO23
S_awomir Budrewicz	CO28	Teresa Barata Silvério	CO29, CO31
Samara Katiane Rolim de Oliveira	P79	Teresa Caixeiro	P15
Sandra Cunha	P36	Teresa Mirco	P81
Sandra Moreira	CC1, CC6, P4	Teresa Paulino	CC10
Sanjeeva Onteddu	CO28	Teresa Pinho e Melo	CO35, P16, CO28
Sara Afonso	CO33	Thais Almeida Silveira Mendes	CO28
Sara de Carvalho	CO14	Thanh N Nguyen	CO28
Sara Domingues	P81	Thant Hlaing	CO28
Sara Freixo	P19	Tiago Esteves de Carvalho	P22
Sara Matos	CO3, CO5	Tiago Freitas	P6, P72
Sara Meirinho	P31	Tiago Gil Oliveira	P58
Sara Ribeiro	P29	Tiago Gregório	CC3, CO10, CO17, CO26
Sara Ribeiro Silva	P27, P76	Tiago Jesus	P32, P33
Sebastian García-Madrona	CO28	Tiago Lopes	CO30
Sergi Bermúdez i Badia	CC10	Tiago Moreira	CO9
Sérgio Castro	CC3, CO10, CO17, CO25, CO26	Tiago Pinto	CC6, P4
Sérgio Ferreira Cristina	CO22, P13	Tomas Segura	CO28
Sérgio Pereira	P67	Tomasz Homa	CO28
Sergio Scollo	CO28	Torcatto Meira	CO12, CO28, P59
Sergiu Sabetay	CO28	Valéria Battistella	CO17, CO26
Shashank Nagendra	CO28	Valerian Altersberger	CO28
Simon Escalard	CO28	Vanessa Cano-Nigenda	CO28
Simone Beretta	CO28	Vânia Rodrigues Guimarães	P24
Socorro Piñero	P32, P33	Vasco Abreu	CO20
Sócrates Vargas Naranjo	P66	Vasco Sousa Abreu	CC8, CC9, P14, P15
Sofia Almeida Xavier	CO12, CO16, CO24, P63	Vera Ermida	CO34
Sofia Bettencourt	CO15	Vera Marinho	CO3
Sofia Calaça	P6, P72	Victor Espadinha	P13
Sofia Calado	CO27	Vitor Tedim Cruz	P41, CC1, CC6, P4
Sofia Galego	CO13	Viviana Barreira	CO34
Sofia Lopes	P5, P60, P62	Wilfried Lang	CO28
Sofia Malheiro	CO33	Zuzana Eichlová	CO28

# 34.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Porto | 11 e 12 março 2022

Organização: Liga Portuguesa contra a Epilepsia



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 - DIETA CETOGÉNICA NO ADULTO COM EPILEPSIA REFRATÁRIA: PERFIL LIPÍDICO E ISOFORMAS DE APOLIPOPROTEÍNA E

Raquel Samões<sup>1</sup>; Joana Lopes<sup>2</sup>; Alexandre Moreira<sup>3</sup>; Ricardo Martins-Ferreira<sup>4</sup>; Ana Marta Ferreira<sup>4</sup>; Paulo Pinho e Costa<sup>4</sup>; Ana Cavalheiro<sup>5</sup>; João Chaves<sup>1</sup>; Bárbara Leal<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto) e Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB) – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS); 2-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto); 3-Laboratório de Imunogenética – ICBAS; 4-Laboratório de Imunogenética – ICBAS e UMIB – ICBAS; 5-Serviço de Nutrição – CHUPorto

**Introdução:** A dieta cetogénica (DC) tem sido crescentemente utilizada como opção terapêutica nos doentes adultos com epilepsia refratária. O seu potencial para aumentar os níveis séricos de colesterol e triglicéridos levanta preocupações em termos de saúde cardiovascular, especialmente com o uso prolongado. O estudo da apolipoproteína E, o principal transportador de colesterol, pode ajudar a compreender as variações no perfil lipídico.

**Objetivos:** Estudar a variação do perfil lipídico ao longo do tratamento com DC e correlacioná-la com as isoformas de apolipoproteína E.

**Metodologia:** As isoformas de apolipoproteína E foram genotipadas em 41 adultos com epilepsia refratária sob DC – Atkins modificada (23F; 37,2±15 anos, início das crises=7,2±8,1 anos). Os níveis séricos de triglicéridos, colesterol total, HDL (*high density lipoproteins*) e LDL (*low density lipoproteins*) foram determinados pré dieta e trimestralmente.

**Resultados:** As isoformas de apolipoproteína E encontradas foram: ε3ε3(68%), ε3ε2(15%), ε3ε4(12%), ε2ε4(2%) e ε4ε4(2%). A proporção de doentes com dislipidemia foi significativamente superior ao terceiro mês de dieta (72% vs 34% na *baseline*). Os níveis séricos de colesterol total (214,8 ± 44,5 vs 178,0 ± 37,7 mg/dL, *p* < 0,01), LDL (126,4 ± 38,9 vs 98,7 ± 30,0 mg/dL, *p* < 0,01) e triglicéridos (172,1 ± 121,6 vs 112,5 ± 66,6 mg/dL, *p* < 0,05) aumentaram nos primeiros três meses de dieta e normalizaram pelo nono mês. Cinco doentes necessitaram de fármacos antidislipidémicos. As isoformas de apolipoproteína E não influenciaram as variações do colesterol e dos triglicéridos.

**Conclusão:** Este estudo preliminar mostrou que a dislipidemia provocada pela DC tende a ser transitória e na sua maioria de resolução espontânea. A apolipoproteína E não parece desempenhar um papel nestes mecanismos, mas mais doentes devem ser incluídos nesta coorte.

**Apoio:** Bolsa científica da Liga Portuguesa contra a Epilepsia 2020.

### CO-02 - EEG EM DOENTES COM INFEÇÃO POR SARS-COV-2: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE UMA SÉRIE DE DOENTES

Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Joana Dionísio<sup>1</sup>; Rita Pinheiro<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; José Bandeira Costa<sup>2</sup>; Miguel Miranda<sup>3</sup>; Laetícia Alves<sup>4</sup>; Daniel Dias de Oliveira<sup>4</sup>; Joana Carvalho<sup>4</sup>; Arminda Santos<sup>4</sup>; António Martins<sup>1</sup>; Raquel Tojal<sup>1</sup>; João Peres<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, Amadora, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Cascais, Cascais, Portugal; 4-Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, Amadora, Portugal

**Introdução:** Estão descritas complicações neurológicas em cerca de um terço dos doentes com infeção grave por SARS-CoV-2, entre as quais crises epiléticas. Evidência recente sugere que, nestes doentes, a encefalopatia é o achado mais comum no eletroencefalograma (EEG) e que existe uma preponderância para alterações eletroencefalográficas no lobo frontal.

**Objetivos:** Caracterização clínica e eletroencefalográfica do conjunto de 80 doentes com infeção por SARS-CoV-2 que realizaram EEG no Hospital Prof Dr. Fernando da Fonseca no período de Março 2020 a Setembro 2021.

**Metodologia:** Procedeu-se a uma análise retrospectiva dos achados eletroencefalográficos e recolha de dados presentes no processo clínico. A análise estatística foi realizada em SPSS com o nível de significância de 5%.

**Resultados:** A amostra incluiu 80 doentes, com uma mediana de idades de 75 anos (IQR 22-94 anos), 48,8% do sexo feminino. Verificou-se que 22,5% dos doentes apresentava Epilepsia prévia e 37,6% tinha sofrido um insulto cerebral prévio. O motivo mais frequente para realização do primeiro EEG foi depressão do estado de consciência (57,5%). O achado eletroencefalográfico mais comum foi encefalopatia (75,4%). Verificou-se que a atividade paroxística teve uma localização preferencial no lobo frontal (48,7% dos primeiros EEGs), em comparação com localização multifocal (29,0%), temporal (6,5%) e restantes localizações (16,2%). Diagnosticado estado de mal não convulsivo (EMNC) em 9,7% dos EEGs realizados. Não se constatou qualquer tendência na distribuição da proporção do EMNC pelas categorias de gravidade da infeção SARS-CoV-2. Não se verificou relação entre o grau de encefalopatia e a gravidade da infeção por SARS-CoV-2.

**Conclusão:** À semelhança do descrito na literatura, o achado eletroencefalográfico mais comum foi encefalopatia e a atividade paroxística localizou-se preferencialmente no lobo frontal. Em alguns estudos é proposto que esta localização se deva a um mecanismo de entrada do vírus na mucosa oral e nasal, com posterior disseminação à região orbitofrontal.

## CO-03 - EPILEPSIA ASSOCIADA AO ANTICORPO ANTI-DESCARBOXILASE DO ÁCIDO GLUTÂMICO (ANTI-GAD65): EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Lénia Silva<sup>1</sup>; Sofia Malheiro<sup>1</sup>; João Moura<sup>1</sup>; Firmina Sambayeta<sup>1</sup>; João Chaves<sup>1,2</sup>; Inês Carrilho<sup>3</sup>; Sónia Figueiroa<sup>2,3</sup>; Ana Martins Silva<sup>1,2</sup>; Ernestina Santos<sup>1,2</sup>; Raquel Samões<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto, Hospital de Santo António; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto; 3-Centro Hospitalar Universitário do Porto, Centro Materno-Infantil do Porto

**Introdução:** O diagnóstico e tratamento precoce de doentes com epilepsia imune é essencial para o prognóstico, pelo que esta entidade foi incluída na classificação da Liga Internacional Contra a Epilepsia (2017). Os anticorpos anti-descarboxilase do ácido glutâmico (anti-GAD65) estão associados a várias síndromes neurológicas, incluindo ataxia, *stiff person* e epilepsia, e a incidência desta parece ser superior à previamente considerada.

**Objetivos:** Caracterizar a epilepsia em doentes com síndromes neurológicas por anti-GAD65.

**Métodos:** Estudo observacional transversal retrospectivo dos doentes seguidos em consulta de Neurologia e Neuropediatria de um hospital terciário por epilepsia associada ao anticorpo anti-GAD65. Os dados foram colhidos através da consulta de processos clínicos.

**Resultados:** Foram identificados doze doentes: seis homens, idade média início de sintomas neurológicos aos 41anos(AIQ,8-60), tempo médio de início de doença ao diagnóstico nove anos(AIQ,0-16), sete doentes tinham outras doenças autoimunes. Em dez doentes(83%) a epilepsia foi a síndrome inaugural (um estado de mal epilético) e onze apresentaram outra clínica (9-défice cognitivo, 7-défice neurológico focal, 1-*stiff person syndrome*).

Os títulos séricos de anti-GAD65 foram muito elevados ( $\geq 2000$ U/L) em sete doentes. O citoquímico do LCR foi normal em todos, com anti-GAD65 positivo em seis de nove determinações. O EEG mostrou atividade paroxística focal em nove doentes(75%), lentificação focal em quatro(33%) e generalizada em dois(17%). A RM-encefálica apresentou sinais de encefalite límbica em quatro(33%) e extra-límbica em dois(17%) e restantes normais(50%). Onze(92%) doentes fizeram imunoterapia: 9 corticoterapia, 8 imunoglobulina humana endovenosa, 3 azatioprina, 2 ciclofosfamida, 1 metotrexato, 1 rituximab. Com tempo médio de seguimento de 54 meses(AIQ,16-84), dez(83%) doentes estão medicados com antiepiléticos [média=2,2 fármacos(DP=0,98)] e seis(60%) destes têm epilepsia refratária. Nenhum doente com tumor diagnosticado.

**Conclusão:** A epilepsia associada a anti-GAD65 é frequentemente refratária apesar da imunoterapia. A associação a poliautoimunidade e a outra clínica neurológica sugestiva, deve fazer levantar esta hipótese diagnóstica, para imunoterapia atempada.

## CO-04 - DIETA CETOGÉNICA NO ADULTO COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA: EFEITOS NA CONCENTRAÇÃO PLASMÁTICA DOS FÁRMACOS ANTICRISES EPILÉTICAS

Joana Lopes<sup>1</sup>; Sara Cavaco<sup>1</sup>; Ana Carvalheiro<sup>1</sup>; Bárbara Leal<sup>1</sup>; Joel Freitas<sup>1</sup>; João Chaves<sup>1</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** A dieta cetogénica (DC) é uma opção terapêutica em adultos com epilepsia refratária. Alguns estudos têm

mostrado que a concentração plasmática dos fármacos anticrises epiléticas (FACE) pode sofrer reduções durante a DC, contrapondo o seu efeito antiepilético.

**Objetivo:** Estudar a variação dos níveis séricos de FACE e o seu impacto na eficácia durante o tratamento com DC.

**Métodos:** Estudo observacional prospetivo unicêntrico de adultos com epilepsia refratária sob DC (Atkins modificada), instituída numa consulta multidisciplinar. Foram incluídos doentes com  $\geq 3$  meses de DC, medicados com FACE doseáveis no nosso centro (carbamazepina-CBZ, valproato-VPA, fenobarbital-PHB, lamotrogina-LTG e fenitoína-PTH). A sua concentração plasmática e a frequência das crises foram avaliadas pré-dieta e trimestralmente. Análise estatística com teste Wilcoxon e correlação Pearson.

**Resultados:** Incluíram-se 32 doentes, 18(56,3%) homens, idade média=35anos(dp= $\pm 15$ ); 17(53%) atingiram 15meses de DC. Estavam medicados em média com 4FAC(dp=1); 11(34,4%) com VPA, 8(25%)PHB, 6(18,8%)CBZ, 4(12,5%)LTG e 3(9,4%)PTH. Não houve alteração na posologia destes fármacos durante o período em estudo. Verificou-se redução do número médio de crises/mês de 40,0(min=1,max=676) na *baseline* para 21,5(min=0,max=202) aos 15meses; nesta altura, 7(21,9%) doentes tinham redução  $\geq 50\%$  no número de crises, 5(15,6%) redução  $< 50\%$  e 1(3,1%) sem crises. Foram comparadas as variações das concentrações plasmáticas de VPA, CBZ, e PHB, verificando-se que as de VPA e CBZ reduziram consistentemente aos 3, 6, 9, 12 e 15meses em comparação com a *baseline*. A diferença foi estatisticamente significativa para o VPA aos 3, 9 e 12 meses ( $Z=-2,380$ ,  $p=0,017$ ,  $Z=-2,023$ ,  $p=0,043$  e  $Z=-2,201$ ,  $p=0,028$ , respetivamente). Não se observou correlação estatisticamente significativa entre a variação percentual nas concentrações dos FAC e variação na frequência de crises ( $r=-0,11$ ,  $p=0,872$  aos 15 meses).

**Conclusão:** Durante o primeiro ano de DC as concentrações séricas dos FACE tendem a reduzir, particularmente a do VPA. No entanto, não se verificou impacto negativo significativo no controlo das crises.

## CO-05 - CIRURGIA DE EPILEPSIA: 10 ANOS DE EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; Catarina Correia Rodrigues<sup>1</sup>; Beatriz Nunes Vicente<sup>1</sup>; Alexandre Rainha Campos<sup>3,4</sup>; Diogo Simão<sup>3,4</sup>; António Gonçalves Ferreira<sup>2,3,4</sup>; Sofia Quintas<sup>4,5</sup>; Sara Parreira<sup>1,4</sup>; Ana Franco<sup>1,2,4</sup>; Ana Rita Peralta<sup>1,2,4</sup>; José Pimentel<sup>1,2,4</sup>; Carla Bentes<sup>1,2,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisboa, Portugal; 4-Centro de Referência de Cirurgia da Epilepsia do CHULN (membro da ERN EpiCARE); 5-Serviço de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisboa, Portugal

**Introdução:** Cerca de 30% das epilepsias tratadas medicamente permanecem refratárias, sendo a cirurgia de epilepsia uma opção terapêutica nestes casos.

**Objetivos:** Descrever os resultados do nosso centro no controlo das crises e estimar os fatores prognósticos da cirurgia resectiva.

**Metodologia:** Estudo longitudinal retrospectivo de doentes pediátricos e adultos incluídos no programa de cirurgia de epilepsia do Centro de Referência para Epilepsias Refratárias do

CHULN, nos últimos 10 anos.

**Resultados:** Foram incluídos 144 doentes, com idade mediana de 33 anos (entre 2 e 71 anos), idade mediana de início da epilepsia de 8 anos (intervalo interquartil, IQR, 2-20), e duração mediana da doença à data de cirurgia de 13 anos (IQR 5-26). O tempo mediano de seguimento foi de 52 meses (IQR 26-90). 91 doentes foram submetidos a cirurgias ressectivas, 7 a cirurgias desconectivas, 5 a cirurgias ablativas e 41 a cirurgias de neuromodulação. A cirurgia ressectiva mais frequente foi a amigdalohipocampectomia (57,1%) e a de neuromodulação foi a estimulação do nervo vago (68,3%). As etiologias mais frequentes foram a esclerose mesial (28,5%), as malformações do desenvolvimento cortical (18,8%) e os *long-term epilepsy associated tumors* (LEAT) (13,9%). Na última observação, 114 doentes (79%) apresentavam uma redução de pelo menos 50% do número de crises (ILAE $\leq$ 4): 4 (80%) dos submetidos a cirurgias ablativas, 6 (85,7%) das cirurgias desconectivas, 19 (46,3%) das cirurgias de neuromodulação, e 85 (93,4%) das cirurgias ressectivas. Destes últimos, 65 (71,4%) encontravam-se livres de crises (ILAE 1). As cirurgias a LEAT e a esclerose mesial mostraram maior percentagem de doentes livres de crises (89% e 77%, respetivamente).

**Conclusão:** Na nossa série, a cirurgia da epilepsia permitiu uma melhoria significativa do controlo da epilepsia na maior parte dos doentes, dependendo do tipo de cirurgia e da etiologia da epilepsia. O prognóstico pós-cirúrgico é semelhante a outras séries publicadas na literatura.

## CO-06 - IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 NUMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Ana Azevedo<sup>1</sup>; Helena Rocha<sup>2</sup>; António Campos<sup>3</sup>; André Silva-Pinto<sup>2</sup>; Ricardo Rego<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2-Centro Hospitalar Universitário de São João; 3-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** Durante a pandemia COVID-19, a realização eletiva de exames complementares de diagnóstico, nomeadamente de monitorização de vídeo-EEG prolongada em Unidade de Monitorização de Epilepsia (UME), tem tido limitações importantes e muitos doentes recusaram internamento por receio ao contágio.

**Objetivo:** Avaliar o impacto da pandemia no funcionamento duma Unidade de Monitorização de Epilepsia. Avaliar a segurança dos internamentos neste período, nomeadamente do ponto de vista do risco de transmissão da infecção.

**Métodos:** Estudo retrospectivo que incluiu todos os doentes monitorizados na Unidade de Monitorização de Epilepsia entre 12 de Maio de 2020 e 31 de Dezembro de 2021. Consulta de registos Trace-Covid para identificar infecções subsequentes ao internamento.

**Resultados:** Neste período foram realizadas 125 monitorizações vídeo-EEG prolongadas, com predomínio de avaliação do género feminino 61,6% (n=77) e uma média de idades de 39,8 anos. A duração variou entre as 24 horas e os 9 dias. Em comparação com os anos anteriores, o número de monitorizações realizadas, inclusivamente as invasivas, aumentou. Um doente teve infecção por SARS-CoV-2 clinicamente ligeira no segundo dia de internamento, presumivelmente por infecção prévia ao internamento. Nenhum teve registo de COVID na quinzena subsequente à alta.

**Conclusão:** Apesar das restrições e dificuldades impostas pela pandemia foi possível manter a actividade regular da UME e provou-se que com a adaptação de protocolos o risco de adquirir COVID neste contexto é muito baixo.

## CO-07 - PATOLOGIA PSIQUIÁTRICA E EPILEPSIA DE CAUSA ESTRUTURAL: QUAL A RELAÇÃO?

Emanuela Maldonado<sup>1</sup>; Joana Correia<sup>1</sup>; João Camilo<sup>2</sup>; Manuel Guimarães<sup>1</sup>; Joana Gomes<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>3</sup>; Pedro Guimarães<sup>3,4</sup>

1-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental da Unidade Local de Saúde do Nordeste, Bragança, Portugal; 2-Serviço de Psiquiatria do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 3-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 4-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

**Introdução:** As patologias psiquiátricas constituem uma comorbilidade importante da epilepsia ocorrendo até 3 vezes mais que na população geral. Esta comorbilidade tem um significativo impacto negativo na qualidade de vida das pessoas acometidas por ambas as patologias.

**Objetivos:** Estudar as características epidemiológicas e a relação existente entre as patologias psiquiátricas e a epilepsia de causa estrutural na população adulta.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo, entre os anos de 2018 e 2021, de doentes com diagnóstico de epilepsia e associada perturbação psiquiátrica, tendo como base registos clínicos da Consulta de Epilepsia e Psiquiatria de um hospital terciário.

**Resultados:** Dos 146 doentes identificados foram selecionados 40 com Epilepsia Estrutural e comorbilidade psiquiátrica, maioritariamente do sexo feminino (n=25,62.5%) com média de idades de 51anos. A causa mais frequente de epilepsia estrutural nesta amostra foi a lesão cerebral hipóxico-isquémica perinatal (n=10,25%), seguida da malformação do desenvolvimento cortical (MDC) (n=7,17.5%). A alteração estrutural foi mais vezes lateralizada ao hemisfério esquerdo (n=17,42.5%) com maior envolvimento do lobo temporal (n=14,35%). No que diz respeito à patologia psiquiátrica os diagnósticos mais frequentes foram perturbação depressiva major (n= 3,32.5%) seguido da deficiência intelectual (n=11,27.5%). Em termos de sintomatologia verifica-se uma maior percentagem de sintomas depressivos (n=18,45%), seguida da sintomatologia psicótica (n=14,35%). Verifica-se a existência de uma relação entre a lateralidade hemisférica e a sintomatologia psiquiátrica, não se verificando relação com o lobo envolvido ou com o subtipo etiológico da epilepsia.

**Conclusão:** O nosso estudo revela que a lesão hipóxico-isquémica perinatal e a MDC parecem ser importantes no desenvolvimento de perturbação psiquiátrica, teorizando-se acerca do papel da epileptogénese na modulação e reorganização de redes num cérebro em maturação. A relação da sintomatologia com o hemisfério, ao invés do lobo, suporta a ideia de conectividade funcional consubstanciando o modelo de "network disorder" numa fisiopatologia comum das duas entidades.

**Conflitos de Interesse:** inexistentes

## CO-08 - THE STANDARDIZED EEG ARRAY RECOMMENDED BY THE IFCN VERSUS THE 10-20 SYSTEM OF ELECTRODE PLACEMENT IN DETECTING INTERICTAL EPILEPTIFORM DISCHARGES AND SLOW ACTIVITY

Carla Batista<sup>1,2</sup>; Paulo Coelho<sup>3</sup>; Telmo Pereira<sup>4</sup>; Daniel Filipe Borges<sup>4,5</sup>

1-Neurology Department - Pedro Hispano Hospital, Local Health Unit of Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 2-MSc Programme in Neurobiology - Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal;

3-Clinical Neuroscience Department - Porto CUF Hospital and Coimbra CUF Hospital; 4-Department of Clinical Physiology, Medical Imaging and Radiotherapy - Coimbra Health School, Polytechnic of Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-PhD Programme in Neuroscience - Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal

**Introduction:** The International Federation of Clinical Neurophysiology (IFCN) recommends the use of the 10-20 EEG array with six electrodes in the inferior temporal chains (F9/F10, T9/T10, P9/P10) in order to sample the inferior-basal and anterior part of the temporal lobe, which preferentially picks up activity originating/propagating from the mesial temporal structures, as several diseases (besides epilepsy) encompass, until now, these uncharted regions.

**Objectives:** To investigate the supplementary capability of these extra electrodes compared to the classic 19-channel EEG of the 10/20 International System in detecting interictal epileptiform discharges (IED) and slow activity (SA).

**Methods:** Cross-sectional study enrolling consecutive adult patients who underwent routine and sleep deprived EEGs between August 2019 and March 2020. The EEG recordings were anonymized, randomized and blindly reviewed (thorough visual inspection) by the same expert, using both systems, aiming the index of the abnormalities regarding its category (IED or SA) and topography (temporal, extra-temporal, generalized).

**Results:** A total of 258 patients were included, with a median age of 59 years and were mainly female (55.4%). The EEG was performed to diagnose epilepsy in 33.3% and to characterize its type in 27.9%. Although a strong agreement was observed for abnormality detection using both methods ( $k=.881$ ), 11.5% of patients with abnormalities in the IFCN array had normal results in the 10-20 system. There was a strong agreement of both methods in detecting focal abnormalities in temporal regions ( $\kappa$  higher than 0.6). Despite this fact, the 10-20 system did not detect IED in 36.4% in right temporal region and 42.1% in left temporal region, as well as SA in 23.1% in right temporal region and 20.0% in left temporal region.

**Conclusion:** Using additional EEG electrodes in the inferior temporal chains bilaterally, according to the IFCN recommendations, substantially improves the detection rate of EEG abnormalities, particularly in the temporal regions.

## CO-09 - REATIVIDADE DAS DESCARGAS PERIÓDICAS NO EEG E SEU SIGNIFICADO PROGNÓSTICO EM DOENTES HOSPITALIZADOS

Ana Franco<sup>1,2,3</sup>; Sara Parreira<sup>1,2</sup>; Augusto Rachão<sup>4</sup>; Ana Rita Peralta<sup>1,2,3</sup>; Carla Bentes<sup>1,2,3</sup>

1-Laboratório de EEG/Sono – Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Departamento de Neurociência de Saúde Mental (Neurologia), Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (HSM-CHULN), Portugal; 2-Centro de Referência para Epilepsias Refractárias do HSM-CHULN, Portugal (Full Member of ERN EpicARE); 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

**Introdução:** O EEG é uma ferramenta útil para diagnóstico, monitorização e prognóstico do doente crítico. As descargas periódicas (DP) no EEG apresentam-se numa miríade de cenários clínicos com diferentes implicações prognósticas. A reatividade das DP (a estímulos externos) como preditora do prognóstico funcional não foi ainda estudada.

**Objetivo:** Estudar a relação entre reatividade das DP a estímulos externos e prognóstico funcional na alta de doentes hospitalizados.

**Métodos:** Estudo de coorte retrospectivo incluindo doentes hospitalizados (enfermaria ou UCI) do CHULN, que realizaram EEG entre Maio/2020-Maio/2021 e com DP. O prognóstico funcional na alta da enfermaria/UCI, medido pelas escalas *Modified Rankin Scale*, *Glasgow Outcome Scale* (GOS) e *Cerebral Performance Categories* (CPC), foi comparado entre grupo de doentes com DP reativas e não-reativas, no 1º EEG com DP. Realizou-se uma análise univariada e multivariada controlando para diferenças entre grupos e outras clinicamente relevantes. Considerou-se como significativo  $p<0,05$ .

**Resultados:** Foram analisados 94 doentes com idade média 72,0 anos (SD11,5), 55 (58,5%) sexo feminino, 48 (51,6%) internados em enfermaria. Cinquenta (53,2%) tinham DP reativas e 44 (46,8%) não-reativas. Os doentes com DP não-reativas apresentavam mais patologia neurológica/neurocirúrgica, sinais focais no EN e realização de estímulos tácteis e menor reatividade no 1º EEG. A análise univariada não mostrou associação entre reatividade das DP e prognóstico funcional. Na análise multivariada mostrou-se uma associação entre a reatividade das DP e o prognóstico medido pelas escalas CPC e GOS, estando esta associada a um pior prognóstico ( $p<0,05$ ).

**Conclusão:** A reatividade das DP parece associar-se a um pior prognóstico funcional na alta, pelas escalas CPC e GOS. Estes resultados corroboram a importância da estimulação exterior durante o EEG e sugerem que esta pode ser uma nova variável neurofisiológica na prognosticação multimodal do doente hospitalizado, com indicação para EEG. Estudos futuros com coortes maiores e prospetivos poderão contribuir para confirmar estes achados.

## CO-10 - BOCEJO ICTAL: REVISÃO DA CASUÍSTICA DE UMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA

Cristina Mota<sup>1</sup>; António Martins de Campos<sup>1</sup>; Ricardo Rego<sup>2</sup>; Helena Rocha<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Centro Hospitalar Universitário de São João

**Introdução:** O bocejo é um sinal semiológico peri-ictal raramente descrito em epilepsias focais. Na literatura, este sinal encontra-se maioritariamente associado a epilepsia do lobo temporal.

**Objetivos:** Revisão dos doentes submetidos a monitorização vídeo-EEG prolongada na Unidade de Monitorização de Epilepsia (UME) do nosso hospital com bocejo como parte do repertório semiológico ictal das suas crises epilépticas focais.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, analisando a base de dados da UME. De entre o grupo de doentes admitidos entre novembro de 2011 e dezembro de 2021 e diagnóstico de epilepsia, foram incluídos os que apresentaram pelo menos 1 episódio de bocejo em período ictal.

**Resultados:** Num total de 426 doentes, dois (~0,5%) apresentaram bocejo no período ictal. Caso 1: homem, 37 anos, epilepsia refratária de início aos 8 anos, secundária a malformação do desenvolvimento cortical frontal direita. As crises são caracterizadas por espasmo com desvio céfálico para a direita acompanhado de vocalização, podendo ser seguidas por mioclonias dos membros esquerdos, automatismos e bocejo sendo que algumas evoluem para tónico-clónicas bilaterais. Caso 2: homem, 33 anos, epilepsia refratária de início aos 16 anos, focal do quadrante posterior direito de etiologia indeterminada. As crises são caracterizadas por aura visual, perda de consciência, automatismos, vocalizações e bocejo, algumas evoluem para tónico-clónicas bilaterais.

**Conclusão/discussão:** Na nossa revisão a raridade de ocorrência de bocejo ictal está de acordo com o reportado na literatura, sendo que apresentamos o único caso descrito deste sinal semiológico associado a epilepsia do lobo frontal direito.

## CO-11 - CARACTERÍSTICAS ICTAIS E INTERICTAIS DOS "LOCAL FIELD POTENTIALS" DO NÚCLEO ANTERIOR DO TÁLAMO EM DOENTES COM EPILEPSIA E ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA CRÓNICA

**Elodie Lopes<sup>1</sup>; Catarina Caldeiras<sup>2</sup>; Manuel Rito<sup>3</sup>; Clara Chamadoira<sup>3</sup>; Ângela Santos<sup>4</sup>; João Cunha<sup>5</sup>; Ricardo Rego<sup>4</sup>**

1-INESC TEC e Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto; 2-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 3-Departamento de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário São João; 4-Unidade de Neurofisiologia e Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 5-INESC TEC e Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto, Portugal

**Objetivo:** A estimulação cerebral profunda do núcleo anterior do tálamo (ECP-NAT) é um tratamento eficaz em epilepsia focal refratária. Contudo, cerca de um quarto dos doentes não respondedores. A análise de "Local Field Potentials" (LFPs) do NAT correlacionada com a semiologia ictal e o EEG de superfície capturados em vídeo-eletroencefalograma (vEEG) pode ajudar a otimizar a estimulação nesses doentes.

**Metodologia:** Dois doentes com epilepsia focal refratária realizaram registos simultâneos de vEEG e ECP-NAT durante 5 dias, um mês após a implantação de eléctrodos de ECP, usando o neuroestimulador Percept™ PC. Foram realizadas marcações temporais dos ciclos vigília-sono, bem como das pontas interictais e padrões ictais. Os LFPs foram registados nos vários modos disponíveis durante os períodos ictal e interictal. Os relógios do vEEG e do Percept PC foram sincronizados usando batimentos leves sobre o escalpe (produzindo artefactos nos sinais de LFPs e EEG, sendo também visíveis em vídeo) ou através do artefacto de estimulação detetado pelos dois sinais.

**Resultados:** Foram registadas crises e períodos interictais nos domínios da frequência e potência para ambos os doentes. Verificou-se que as crises tendem a ocorrer em épocas com valores altos de potência dos LFPs e um "limiar" pôde ser identificado para o doente 1. No doente 2, registou-se uma crise no domínio temporal e verificou-se que a transição ictal nos LFPs ocorre cerca de 20 segundos antes do seu início no escalpe. Um potencial biomarcador da crise foi também identificado. A atividade epileptiforme interictal foi detetada nos sinais temporais de LFP. Os ciclos sono-vigília foram identificáveis nos sinais de LFP no domínio da potência, precedendo o estadiamento convencional detetado no EEG.

**Conclusão:** Os LFPs registados com o Percept™ PC fornecem informação relevante sobre os estados ictal e interictal e permitem detetar crises precocemente, o que pode auxiliar na configuração de sistema "closed-loop".

## CO-12 - TÍTULO: TEMPO DE MONITORIZAÇÃO VÍDEO-EEG ATÉ REGISTO DE 1º EVENTO CLÍNICO EM DOENTES COM EVENTOS PAROXÍSTICOS NÃO EPILÉTICOS (PNES).

**Mariana Silva<sup>1</sup>; Octávia Brás<sup>1</sup>; Francisca Sá<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** A monitorização prolongada com Vídeo-EEG é a ferramenta gold standard para o diagnóstico diferencial de crises epiléticas permitindo classificar o tipo de crises, e registar eventos paroxísticos não epiléticos (PNES). Constitui ainda parte essencial na avaliação pré-cirúrgica de doentes com epilepsias refratárias. A disponibilidade de recursos limita o acesso a este exame condicionando tempos de espera significativos.

**Objetivo:** Definir o tempo de duração ideal de uma monitorização prolongada de Vídeo-EEG em doentes com suspeita de eventos paroxísticos não epiléticos.

**Método:** Análise retrospectiva de monitorizações de Vídeo-EEG realizadas nos últimos 3 anos (Setembro 2018 a Dezembro de 2021) na Unidade de Monitorização Prolongada de Vídeo-EEG do Hospital Egas Moniz. Avaliação de dados demográficos, duração da monitorização, número e o tipo de eventos registados e o tempo até registo de primeiro evento clínico.

**Resultados:** Contabilizadas 120 monitorizações: 55 homens (46%) e 65 mulheres (54%), com idade média de 39 anos. Motivos de referenciação: 93 para avaliação pré-cirúrgica, 27 para diagnóstico diferencial ou caracterização (9 com epilepsia mas com alteração da semiologia de crises, e 18 por suspeita de PNES). O tempo médio de registo foi de 4,53 dias. Das 120 monitorizações de V-EEG, 20 monitorizações registaram exclusivamente PNES. O tempo até o primeiro evento foi <12h em 40%, 12-24h em 30%, 24-36h em 15%, >48 10% (intervalo: 00h05m09s a 86h00m00s; mediana: 11h04m45s).

**Conclusão:** Nos doentes com eventos paroxístico não epiléticos foi possível registar eventos clínicos e esclarecer o diagnóstico em menos de 24 horas em 70% dos doentes, em 48 horas para 90% dos doentes. Uma otimização da programação do tempo de monitorização de acordo com o motivo de referenciação, pode reduzir os tempos de espera.

## CO-13 - ENCEFALOCÉLOS DO POLO TEMPORAL: REGISTO ELECTROENCEFALOGRÁFICO DO CÓRTEX HERNIADO COM ELÉTRODOS PROFUNDOS

**Catarina Caldeiras<sup>1</sup>; Pedro Teles<sup>2</sup>; Clara Chamadoira<sup>3</sup>; Manuel Rito<sup>3</sup>; Helena Rocha<sup>4</sup>; Ricardo Rego<sup>4</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

**Introdução:** Os encefalocelos do polo temporal (EPT) são crescentemente reconhecidos como uma potencial etiologia de epilepsia estrutural. Existe evidência de que as áreas corticais próximas ao EPT possam estar envolvidas na ictogénese. No entanto, não existe descrição na literatura de registos electroencefalográficos directamente provenientes do EPT. Descrevemos um caso de epilepsia do lobo temporal refractária numa doente com EPT, cuja investigação com eléctrodos profundos incluiu o EPT presumivelmente envolvido nas crises epiléticas e propomo-nos a discutir o seu papel na iniciação e propagação da actividade ictal.

**Caso Clínico:** Mulher, 59 anos, obesa, em investigação por epilepsia focal refractária. A RM cerebral mostrou pequenos EPT bilaterais, um em cada polo, de maiores dimensões à esquerda; adicionalmente existia uma discreta hiperintensidade em T2 no polo temporal e amígdala direitos. Na monitorização vídeo-EEG foram registadas crises com perturbação da consciência e automatismos orais e manuais, com sinais late-

realizadores ao hemisfério direito. O SPECT de subtração ictal corrigido em RM demonstrou hiperperfusão relativa das estruturas temporais mesiais direitas. Optou-se por uma estratégia de implantação com eléctrodos profundos bilaterais, incluindo ambos os polos temporais e regiões mesiais. À direita foi possível colocar contactos directamente no EPT; o mesmo foi tentado à esquerda, sem sucesso. O início ictal envolveu de forma aproximadamente síncrona o EPT direito, polo temporal, amígdala e cabeça do hipocampo ipsilaterais. No período interictal registram-se pequenas pontas periódicas nos contactos do EPT. Com base nestes resultados procedeu-se a uma lobectomia temporal anterior direita, com excisão do encefalocelo e amígdalo-hipocampectomia, e a doente está sem crises epiléticas desde então.

**Conclusão:** Esta é a primeira caracterização do sinal electroencefalográfico ictal e interictal do córtex herniado do EPT com eléctrodos profundos. Neste caso concreto, comprovou-se o potencial epileptogénico intrínseco da lesão, com registos de início ictal essencialmente síncronos com as estruturas límbicas.

## CO-14 - CRISES PSICOGÉNICAS NÃO-EPILEPTICAS: CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE AVALIADA NA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA

Leonor Dias<sup>1,2</sup>; Diogo Silva<sup>2</sup>; Ricardo Rego<sup>3</sup>; Marta Carvalho<sup>1,2</sup>; Helena Rocha<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE.; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE.

**Introdução:** As crises psicogénicas não epiléticas (CPNE) são eventos paroxísticos potencialmente confundidos com crises epiléticas e esta dificuldade diagnóstica pode conduzir a um tratamento inapropriado com fármacos anti-criSES epiléticas (FACE). A captura de eventos típicos durante o registo vídeo-EEG é essencial à documentação diagnóstica.

**Objetivo:** Caracterizar a população de doentes com CPNE de um hospital terciário.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos doentes com CPNE admitidos na UME de um hospital terciário entre 2011 e 2020.

**Resultados:** De 456 monitorizações VEEG não invasivas, incluímos 28, num total de 64 CPNE (média 2/doente). A duração média da monitorização foi de 48h (DP 28,4). Oitenta e seis por cento dos doentes eram do sexo feminino, com idade média de 41 anos (DP 14,3). Previamente à monitorização, 12 doentes (42,9%) tinham diagnóstico de epilepsia, 6 (21%) suspeita de CPNE e 10 (36%) diagnóstico incerto. A idade média de início de CPNE foi de 32 anos [6;60 anos], com tempo médio até ao diagnóstico VEEG de 12 anos (DP 10,3). A maioria apresentou eventos motores e não motores (60%). Os movimentos eram mais frequentemente focais (85,7%), não rítmicos (53,6%), e com padrão alternante (42,9%). O *pelvic thrusting* foi raro (7%). Quinze (54%) doentes não identificaram fatores precipitantes. Noventa e seis por cento dos doentes realizavam FACE (64% politerapia). Após monitorização, 18 (64,2%) doentes mudaram de diagnóstico: 20 apresentavam CPNE, 2 epilepsia e CPNE, e em 6 permaneceu a dúvida da existência de epilepsia associada. Doze (46%) doentes suspenderam FACE. Durante o seguimento (média de 3,5 anos, DP 2,4), 36% dos doentes apresentaram melhoria dos sintomas, e 11% resolução das CPNE.

**Conclusão:** A análise de eventos paroxísticos durante monitorização VEEG, aliada à história clínica, possibilitou um

diagnóstico correto de CPNE, permitindo suspender FACE em quase metade dos doentes. Os dados demográficos e atraso diagnóstico são consistentes com a literatura.

## CO-15 - A WEARABLE IN-EAR ENCEPHALOGRAPHY SENSOR FOR MONITORING SLEEP: PRELIMINARY DATA DERIVED FROM WHOLE NIGHT STUDIES

Daniel Filipe Borges<sup>1,2</sup>; Inês Gomes<sup>3</sup>; Heloísa Silva<sup>1,2,4</sup>; João Felgueiras<sup>1,2,4</sup>; Carla Batista<sup>4,5</sup>; Telmo Pereira<sup>1</sup>; Jorge Conde<sup>1</sup>; Alberto Leal<sup>6</sup>

1-Department of Clinical Physiology, Medical Imaging and Radiotherapy - Coimbra Health School, Polytechnic of Coimbra, Coimbra, Portugal and; 2-PhD Programme in Neuroscience - Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; 3-Neurophysiology Laboratory - Cascais CUF Hospital and Sintra CUF Hospital; 4-Neurology Department - Pedro Hispano Hospital, Local Health Unit of Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 5-MSc Programme in Neurobiology - Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; 6-Neurophysiology Department - Julio de Matos Hospital, Lisbon, Portugal

**Introduction:** Sleep is vital to health. Its disruption, including sleep deprivation, enhances the risk of developing cardiovascular pathologies and decreases cognitive performance. During sleep there's a sequence and cyclicity of distinct phases, and its study is achieved through the Overnight Polygraphic Sleep Study (PSG). However, this method reveals itself costly and demanding from the technical and human resources point of view, but it also hinders the sleep structure itself. The search for simpler devices is an opportunity, addressing the pitfalls of the most commonly used method which is the actigraphy. The Ear-EEG consists in obtaining EEG signal is obtained from electrodes placed in the hearing canal, significantly increasing acceptability and reproducibility.

**Objectives:** We intend to assess to what extent Ear-EEG is representative and comparable with PSG EEG channels, namely regarding its ability to identify and classify the different stages and metrics of sleep-in whole night studies.

**Methods:** Cross-sectional study comprising 6 healthy adults between 22 and 34 years of age. PSG, Ear-EEG and actigraphy recordings were obtained simultaneously, overnight, at home. Sleep classification from each device was then performed randomly and blindly by an experienced sleep technologist, targeting the visual comparison of the datasets. A type I error of 0.05 was considered.

**Results:** Sleep stages N1 (PSG vs Ear-EEG: 11.3±5.24% vs 10.3±6.32%) and N2 (56.4±6.41% vs 53.7±10.39%) classification did not show statistically significant differences between methods, unlike stage REM (21.5±3.29% vs 26.3±5.76%,  $p=.028$ ). Actigraphy showed values furthest from PSG, namely for total sleep time assessment (PSG: 449±20.5 min; EAR-EEG: 443±32.0 min; Actigraphy: 382±43.8 min). Visual inspection revealed substantial similarities between methods regarding morphology, amplitude, and frequency of the sleep graphic elements and the hypnograms.

**Conclusion:** Signals obtained through Ear-EEG for sleep classification show promising results. Validation studies are warranted in patients with sleep pathologies and/or as complementary data for home cardiorespiratory sleep studies.

## CO-16 - O DESAFIO DOS EVENTOS PAROXÍSTICOS NOTURNOS: O PAPEL DO EEG DE 24H

Cristiana da Silva<sup>1</sup>; Conceição Bento<sup>1</sup>; Rute Teotónio<sup>1</sup>  
1-CHUC

**Introdução:** Os eventos paroxísticos durante o sono constituem um desafio diagnóstico na prática clínica, uma vez que podem apresentar-se como manifestação de uma epilepsia ou de várias outras entidades não epiléticas que podem ser erroneamente interpretadas como tal. O presente trabalho tem como objetivo compreender a utilidade do vídeo-eletroencefalograma (vídeo-EEG) de 24h no diagnóstico diferencial destas situações.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo transversal que compreende um período de 28 meses. Foram selecionados de forma sistemática todos os indivíduos que realizaram vídeo-EEG de 24h para diagnóstico diferencial de eventos paroxísticos ocorridos exclusivamente no sono e em que o EEG de rotina não foi conclusivo.

**Resultados:** No período avaliado, 420 doentes realizaram vídeo-EEG de 24 horas. Encontraram-se 34 (8,1%) doentes que apresentavam exclusivamente queixas noturnas, havendo suspeita clínica de crise tónico-clónica bilateral única em 35,0% destes. A maioria era do sexo masculino (n=22, 64,7%), com uma idade média de 45 anos e sem fatores de risco conhecidos para epilepsia (n=24; 70,6%). Foram registadas alterações em 16 doentes (47,1%): 12 (35,3%) apresentavam atividade epilética inter-ictal, nomeadamente focal frontal (7), temporal (n=4) e central esquerda (n=1); 4 (11,8%) apresentaram episódios enquadráveis em distúrbios do sono, dos quais 2 eram sugestivos de Distúrbios do Comportamento associado ao sono REM (RSBD) e 2 de Movimentos Periódicos dos Membros relacionados com o sono (PLMS). Foi posteriormente realizado PSG nível 1 num destes 4 doentes, com confirmação do diagnóstico de RSBD.

**Conclusão:** No presente estudo, o recurso ao vídeo-EEG de 24h contribuiu para o diagnóstico em cerca de 50% dos casos. Em algumas situações permitiu que o diagnóstico de uma parassónia fosse equacionado, orientando o clínico para a realização de uma investigação mais dirigida.

## CO-17 - ESTARÃO A APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO E A MORTE SÚBITA INESPERADA EM EPILEPSIA RELACIONADOS?

Afonso Morgadinho<sup>1</sup>; Francisco Antunes<sup>1</sup>; Sara Parreira<sup>2,3</sup>; Ana Rita Peralta<sup>2,3,4</sup>; Carla Bentes<sup>2,3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 2-Laboratório de EEG-Sono. Unidade de Monitorização Neurofisiológica. Serviço de Neurologia. Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 3-Centro de Referência para Epilepsias Refratárias (membro EpiCARE). Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 4-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

**Introdução:** A maioria dos casos de morte súbita inesperada em epilepsia (pela sigla inglesa SUDEP) ocorre durante o sono e parte dos mecanismos fisiopatológicos propostos são respiratórios. A síndrome de apneia obstrutiva do sono (SAOS) já foi associada a morte súbita cardíaca e o seu tratamento está associado a redução de crises epiléticas e de atividade epilética no eletroencefalograma. Porém, a associação entre a SAOS e o risco de SUDEP ainda não está bem estabelecida.

**Objetivo:** Determinar a frequência de doentes com alto risco para SUDEP, presença e gravidade de SAOS, e eventual cor-

relação destas duas variáveis, numa população com Epilepsia submetida a polissonografia (PSG).

**Métodos:** Estudo retrospectivo, transversal, de pessoas com Epilepsia que realizaram PSG entre 2008 e 2018, num hospital terciário. A SAOS foi caracterizada pelos Índices de Apneia e Hipopneia (IAH) e de Dessaturação de Oxigénio (ODI). O risco para SUDEP foi quantificado pela escala rSUDEP-7. Apresentam-se frequências, comparações pelos testes qui-quadrado e correlação entre rSUDEP-7 e parâmetros de PSG pela correlação de Spearman.

**Resultados:** Foram incluídos 45 indivíduos. A mediana da pontuação rSUDEP-7 foi de 2 e um elevado risco de SUDEP (rSUDEP-7  $\geq$  5) foi encontrado em 22% dos doentes. A mediana de IAH foi de 17, tendo 82% um IAH patológico (IAH  $\geq$  5) e 20% SAOS grave (IAH  $\geq$  30). Não foi encontrada associação entre o risco de SUDEP (rSUDEP-7) e a presença ou gravidade de SAOS, pelo IAH ou ODI.

**Conclusão:** Apesar do interesse em encontrar fatores de risco modificáveis para SUDEP, a literatura relativa à sua relação com a SAOS tem obtido resultados contraditórios. Neste estudo, não se verificou associação entre os parâmetros da PSG relativos à SAOS e o risco de SUDEP. Será relevante manter esta linha de investigação para permitir compreender melhor a eventual relação entre as duas patologias.

## CO-18 - FENÓMENOS PAROXÍSTICOS NÃO EPILEPTICOS NO SONO EM IDADE PEDIÁTRICA

Rita Pissarra<sup>1,2</sup>; Leonor Dias<sup>2,3</sup>; Rita Bilhoto<sup>4</sup>; Jacinta Fonseca<sup>1,5</sup>; Cláudia Melo<sup>1,5</sup>; Mafalda Sampaio<sup>1,5</sup>; Raquel Pissarra<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.; 4-Laboratório de Sono e Monitorização Víde-EEG Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.; 5-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João

**Introdução:** Os fenómenos paroxísticos não epiléticos (FPNE) em sono são eventos comuns em idade pediátrica, por vezes coexistindo com epilepsia. Em casos selecionados, a monitorização vídeo-EEG prolongada (MVEEG) é fundamental para o diagnóstico diferencial e orientação terapêutica.

**Objetivos:** Caracterizar os FPNE ocorridos durante o sono em doentes pediátricos submetidos a MVEEG.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo descritivo dos doentes pediátricos submetidos a MVEEG que apresentaram FPNE no sono, num período de 5 anos (2017-2021), num hospital terciário.

**Resultados:** Foram realizadas 284 MVEEG no período em estudo, com ocorrência de FPNE no sono em 19 exames, correspondendo a 18 doentes, com idade mediana de 5 anos (2 meses-17 anos), sendo 14 (78%) do sexo masculino. Como antecedentes, 7 (39%) tinham epilepsia, 7 (39%) atraso do desenvolvimento psicomotor/perturbação do desenvolvimento intelectual e 5 (28%) eram saudáveis. Dos FPNE detetados, 7 (37%) corresponderam a mioclonias fisiológicas do sono, 1 (5%) a mioclonias não epiléticas benignas da infância, 6 (32%) a parassónias NREM, 3 (16%) a espasmos não epiléticos e 2 (11%) a discinésias. Os espasmos não epiléticos e as discinésias em sono foram identificados apenas em doentes com epilepsia. As parassónias NREM ocorreram em crianças com e sem doença neurológica prévia. 1 doente com parassónia NREM foi medicado, com resposta favorável.

**Conclusão:** Os FPNE no sono são eventos habitualmente

benignos e o seu diagnóstico é, em regra, clínico. No entanto, em doentes com epilepsia ou alterações neurocognitivas, o diagnóstico diferencial pode ser mais desafiante, sendo a MVEEG crucial. Os autores pretendem ilustrar a variedade de FPNE no sono ocorridos em doentes submetidos a MVEEG.

## CO-19 - PONTA-ONDA CONTÍNUA EM SONO – DIFERENTES ABORDAGENS TERAPÊUTICAS

Leonora Dias<sup>1,2</sup>; Rita Pissarra<sup>2,3</sup>; Rita Bilhoto<sup>4</sup>; Jacinta Fonseca<sup>3,5</sup>;

Cláudia Melo<sup>3,5</sup>; Mafalda Sampaio<sup>3,5</sup>; Raquel Sousa<sup>3,5</sup>

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

3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E.;

4-Laboratório de Sono e Monitorização Vídeo-EEG

Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.;

5-Unidade de Neuropediatria, Serviço de

Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E.

**Introdução:** A ponta-onda contínua em sono (POCS) é uma encefalopatia epilética da idade pediátrica, caracterizada por problemas cognitivos, comportamentais e/ou regressão do desenvolvimento psicomotor (DPM) em doentes com ativação da atividade epileptiforme em sono e ponta-onda lenta quase contínua. A etiologia subjacente condiciona abordagens terapêuticas distintas.

**Objetivos:** Caracterização de uma amostra de doentes pediátricos com POCS.

**Métodos:** Estudo retrospectivo/descritivo de doentes pediátricos com POCS, submetidos a monitorização VEEG prolongada, seguidos num período de 14 anos (2008-2021), num hospital terciário.

**Resultados:** Identificaram-se 8 doentes com POCS, 5 do sexo masculino, idade mediana de 13 anos [3;16 anos]. A idade mediana de diagnóstico de POCS foi 4,5 anos [1,6-5,8 anos]. Quanto aos antecedentes: 2 epilepsias associadas a mutações genéticas (n=1 *GRIN2A*, n=1 *SHANK3*); 3 epilepsias sintomáticas (malformação do desenvolvimento cortical [MDC]); 3 ADPM (n=2 sequelas de prematuridade, n=1 meningite e hidrocefalia obstrutiva). A apresentação clínica da POCS cursou com: descompensação epilética (n= 6); regressão DPM (n=3) e/ou alteração comportamental (n=1). A POCS classificou-se como generalizada em 4 doentes (n=2 sequelas de prematuridade; n=1 meningite e hidrocefalia obstrutiva; n=1 epilepsia associada a mutação no gene *SHANK3*) e focal em 4 (n=3 MDC; n=1 epilepsia associada a mutação no gene *GRIN2A*). Seis doentes foram medicados com prednisolona, 3 com boa resposta clínica. Três apresentaram recorrência: 1 iniciou sulthiame (epilepsia associada a mutação no gene *GRIN2A*) e 1 realizou hemisferotomia (MDC), com evolução neurocognitiva favorável e resolução da POCS. Dois doentes com epilepsia sintomática não realizaram corticoterapia, dado terem mantido estabilidade clínica com

ajuste de antiepiléticos.

**Conclusão:** A diversidade de causas subjacentes a POCS implica uma abordagem terapêutica individualizada, consoante a etiologia. Os doentes com POCS e mutação do gene *GRIN2A* poderão beneficiar de fármacos como sulthiame, sendo que outras estratégias poderão surgir na era da medicina de precisão. Salienciamos ainda a indicação cirúrgica em casos selecionados.

## CO-20 - HÁBITOS E PERTURBAÇÕES DO SONO EM CRIANÇAS COM EPILEPSIA

Bárbara Querido Oliveira<sup>1</sup>; Carolina Jesus e Sá<sup>1</sup>; Mafalda

Matias<sup>1</sup>; Elisabete Gonçalves<sup>1</sup>; Susana Rocha<sup>1</sup>

1-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, EPE

**Introdução:** O sono é responsável pela regulação de múltiplas funções primordiais, influenciando o crescimento e desenvolvimento do sistema nervoso central. Diversos estudos demonstraram uma maior prevalência de distúrbios do sono em crianças e adolescentes com epilepsia, sendo mesmo uma das comorbilidades mais comuns nesta patologia, em idade pediátrica. Da mesma forma, sabe-se que as perturbações do sono têm impacto no controlo das crises epiléticas.

**Objetivo:** Caracterizar o sono em crianças e adolescentes com epilepsia acompanhadas nas Consultas de Neuropediatria do Centro Hospitalar Barreiro Montijo, no ano de 2021.

**Metodologia:** Estudo transversal realizado em crianças e adolescentes com epilepsia através da aplicação de um questionário online, aos pais, adaptado do *Children's Sleep Habits Questionnaire*. Os dados relativos à patologia de base (comorbilidades, anos de doença, tratamento e gravidade da mesma) foram obtidos pela consulta dos processos clínicos.

**Resultados:** Foram incluídas 120 crianças e adolescentes, dos quais 96 responderam ao questionário aplicado. A mediana de idades foi de 12 anos (2-18, média 10.8 anos). Verificou-se que 95% dos inquiridos apresentava alguma alteração ou comorbilidade disruptiva do sono, sendo as mais frequentes o sono agitado (44%), roncopia (42%), bruxismo (38%) e dificuldade em acordar (33%). 29% adormecia exposto a um ecrã. 41% dos pais considerou que houve influência dos anti-epiléticos na qualidade do sono dos seus filhos, referindo um impacto positivo na maioria dos casos. 17% dos doentes tinha epilepsia refratária, e em todos estes foi registada pelo menos uma alteração da dinâmica normal do sono. Em 18% dos doentes houve necessidade de recorrer a medicação hipnótica.

**Conclusão:** Os resultados obtidos vão ao encontro daquilo verificado na literatura, demonstrando a importância de questionar ativamente sobre os hábitos e possíveis perturbações do sono nas consultas de seguimento destes doentes. A identificação e intervenção nestas perturbações poderá contribuir para um melhor controlo da doença.

## POSTERS

### PO-01 - ESTUDO COMPARATIVO ENTRE CONSULTA TELEFÔNICA E CONSULTA PRESENCIAL NO SEGUIMENTO EM DOENTES COM EPILEPSIA ESTÁVEL/EM REMISSÃO

Miguel Miranda<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>2</sup>; Raquel Torjal<sup>2</sup>; António Martins<sup>2</sup>; João Peres<sup>2</sup>

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** A telemedicina em epilepsia é vista como um campo promissor pelo potencial benefício clínico e económico para os sistemas de saúde. Recentemente, e no contexto das limitações introduzidas pela pandemia COVID-19, a teleconsulta surgiu como solução para o acompanhamento regular de doentes com Epilepsia.

**Objetivos:** Comparar a eficácia da teleconsulta telefónica (TT) e da consulta presencial (CP) no seguimento de doentes com Epilepsia estável.

**Metodologia:** Avaliação prospectiva e unicêntrica de uma população de doentes com epilepsia activa (> 1 crise/ano) e estável (< 2 crises/mês) ou em remissão (<1 crise/ano) seguida durante 9 meses em regime de TT, comparando *outcomes* primários com dados do processo clínico referentes a CP dos 9 meses prévios.

**Resultados:** Foram incluídos 26 doentes (15 com epilepsia ativa e 11 em remissão), com seguimento em consulta de subespecialidade de Epilepsia, em média, há 4,64 (8,11) anos. Durante o período do estudo, foi estimada uma adesão global à TT de 85,6%. Apesar de 42,3% dos doentes terem registado menos crises e 42,3% igual número de crises durante o seguimento por TT, não foi encontrada diferença significativa entre a média do número de crises no período TT e CP. Durante o seguimento por TT, verificaram-se taxas inferiores de admissão em serviço de urgência (11,5% versus 23,1%) e internamento (7,7% versus 15,4%). Contudo, neste período, foram mais frequentes as falhas de adesão terapêutica (30,8% versus 23,1%) e os efeitos adversos medicamentosos reportados (19,2% versus 15,4%). Apenas 23,1% preferiu seguimento em CP. Foi encontrada uma relação entre a existência de crises durante o período TT e a preferência por CP ( $p=0,018$ ).

**Conclusões:** A eficácia do seguimento de doentes com epilepsia estável/em remissão por teleconsulta ou consulta presencial parece sobreponível, sendo a teleconsulta uma opção legítima, mais cómoda para o doente, permitindo otimizar recursos humanos e económicos.

### PO-02 - UM CASO INVULGAR DE CRISE FOCAL SENSITIVA

Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Raquel Tojal<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca

**Introdução:** A epilepsia focal é o tipo de epilepsia mais comum em adultos. Apesar de haver uma sobreposição da apresentação clínica das epilepsias focais, descrições detalhadas das crises podem ajudar a estabelecer a localização do foco epileptogénico.

**Caso Clínico:** Mulher, 30 anos, sem antecedentes relevantes, apresentou um quadro de início súbito de dormência nos

1º-3º dedos da mão esquerda e hemiface esquerda, a que se seguiu uma sensação de asfixia. Alguns segundos depois apresentou uma crise tónico-clónica bilateral, com recuperação espontânea da consciência. Foi levada ao SU, onde teve outro episódio sobreponível. À admissão no Serviço de Neurologia, apresentava como única alteração ao exame neurológico força muscular segmentar (FM) G4+ na mão esquerda a nível da extensão/flexão dos dedos e oponência do polegar. Do estudo complementar de diagnóstico, na RM-CE identificou-se uma pequena lesão córtico-subcortical na circunvalação pré-central direita, com hipersinal em T2, hipossinal em T1, com pequena área de hipossinal no SWI, sem restrição à difusão das moléculas de água, em relação provável com pequena seqüela vascular, com depósito de hemossiderina. Realizou um EEG, que não identificou atividade paroxística. Não se identificaram outras alterações de relevo nos exames complementares de diagnóstico. A doente ficou medicada com levetiracetam 1g 12/12h e com antiagregante plaquetar.

**Conclusão:** A doente apresenta epilepsia estrutural com crises focais sensitivas do hemisfério direito com generalização secundária, tendo como etiologia uma lesão vascular pré-central direita. Na literatura está descrita sensação de asfixia em crises epiléticas com envolvimento do córtex da ínsula. Desse modo, admite-se que uma propagação da atividade epilética para o córtex insular poderia justificar a sensação de asfixia descrita pela doente. Como é demonstrado através deste caso clínico, por vezes através da semiologia apenas é possível determinar uma área aproximada da lesão epileptogénica, através dos sintomas decorrentes da propagação da atividade epilética.

### PO-03 - PSICOSE NA EPILEPSIA: IMPORTÂNCIA DE UMA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

Carolina Pinto-Gouveia<sup>1</sup>; Inês Antunes Cunha<sup>2</sup>; Susana Renca<sup>1</sup>

1-CRI de Psiquiatria do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A psicose da epilepsia é uma perturbação neuropsiquiátrica relativamente comum, afectando até 7% dos doentes com epilepsia, sendo a sua prevalência superior nas epilepsias focais, sobretudo nas que envolvem o lobo temporal. Vários estudos têm demonstrado a existência de uma relação bidirecional entre a epilepsia e diversas perturbações psiquiátricas, como a psicose. As psicoses da epilepsia classificam-se, tradicionalmente, de acordo com a sua relação temporal com a crise convulsiva, nomeadamente psicose pré-ictal, ictal, pós-ictal ou interictal. De referir ainda a possibilidade de ocorrência de quadros psicóticos pós-cirúrgicos. Também o conhecimento dos principais fatores de risco para o desenvolvimento de sintomatologia psicótica se afigura relevante na prática clínica, permitindo uma investigação sistemática destes sintomas em doentes com maior vulnerabilidade para o seu desenvolvimento.

**Objetivos:** Fazer uma breve revisão sobre as diferentes formas de apresentação da psicose da epilepsia, bem como refletir sobre diferentes abordagens terapêuticas e dificuldades na gestão das mesmas.

**Metodologia:** Revisão não sistemática da literatura e descrição de caso clínico.

**Conclusão:** O tratamento da psicose da epilepsia mostra-se desafiante devido às interações farmacocinéticas inerentes à poli-

medicação, ao efeito dos antipsicóticos no limiar convulsivo, e ainda ao possível papel dos antiepilépticos no surgimento ou agravamento da sintomatologia psicótica. A ausência de *insight* para a sua condição clínica e para a necessidade de tratamento, por vezes característica dos quadros psicóticos, poderá dificultar a adesão à terapêutica não só antipsicótica, mas também antiepiléptica, condicionando assim o controlo da própria epilepsia. Igualmente, a ausência de controlo das crises convulsivas poderá exacerbar a sintomatologia psicótica. A literatura tem apontado que a presença de perturbações psiquiátricas determina um impacto substancial na qualidade de vida destes doentes, possivelmente até superior que a frequência das crises. Assim, torna-se fundamental uma abordagem multidisciplinar de forma a responder às várias necessidades do doente com epilepsia.

## PO-04 - MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS NUM DOENTE COM EPILEPSIA: A IMPORTÂNCIA DA SEMIOLOGIA

Margarida Ferro<sup>1</sup>; Marta Sequeira<sup>1</sup>; Diana Melancia<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** Distúrbios do movimento são apresentações in-comuns de AVC isquémico. As mioclonias são movimentos involuntários breves e arrítmicos, contrastando com a ritmicidade do tremor. As mioclonias podem ter etiologia cortical ou subcortical. O tremor pode ocorrer em contexto de lesão talâmica ou das vias dentato-rubro-talâmicas, cerebello-talâmicas ou nigroestriadas sendo mais frequentemente uma manifestação tardia do AVC.

**Caso Clínico:** Homem, 70 anos, apresentou-se no serviço de urgência por movimentos involuntários da mão esquerda com 10 horas de evolução. Dos antecedentes, destaque para TCE grave com áreas de encefalomalacia cortico-subcortical frontal direita e epilepsia sequelar. Apresenta frequentemente crises focais não motoras com paragem de atividade, por vezes com automatismos oromandibulares, e raramente crises tónico-clónico generalizadas. Não cumpria medicação e não tinha seguimento em nenhuma consulta. À observação apresentava olhar preferencial para a direita, hemianopsia homónima esquerda e hemiparesia esquerda grau 4 de predomínio braquial distal. Apresentava ainda movimento hiperkinético de frequência elevada da mão esquerda, por vezes apenas do segundo dedo, com mioclonias negativas associadas. Realizou RM que revelou enfartes recentes do hemisfério cerebral direito com restrição à difusão e tradução em FLAIR, na cabeça do núcleo caudado e núcleo lenticular, e cortico-subcortical frontais e parietais. Os eco-dopplers demonstraram estenose significativa da artéria carótida interna direita intracraniana e do segmento M1 da artéria cerebral média esquerda.

**Conclusão:** Apresentamos um caso em que a presença de movimentos involuntários em doente com antecedentes de epilepsia atrasou o diagnóstico de AVC. A elevada frequência do movimento dificultou o diagnóstico diferencial entre mioclonias e tremor, ambos possíveis tendo em conta a localização dos enfartes. A presença simultânea de défices positivos e negativos, bem como a semiologia dos movimentos involuntários distinta das crises habituais do doente foram pistas para o diagnóstico, apesar de já não ter sido possível realizar terapêuticas de fase aguda.

## PO-05 - A DISFUNÇÃO CEREBELOSA NO DOENTE COM EPILEPSIA

Luís Costa<sup>1</sup>; Carla Morgado<sup>2</sup>; Inês Carvalho<sup>2</sup>; Isabel Amorim<sup>2</sup>; Célia Machado<sup>2</sup>; João Pereira<sup>2</sup>

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Hospital de Braga

**Introdução e Objectivos:** A ataxia cerebelosa pode surgir num número significativo de doentes com epilepsia (até 54% em alguns estudos). Apresentamos um caso clínico que revela o desafio de definir se a ataxia é causa, consequência ou coincidência no doente epilético.

**Caso Clínico:** Doente de 60 anos com antecedentes de epilepsia focal refratária de causa desconhecida desde os 18 anos. Sem antecedentes familiares relevantes. Estava medicada atualmente com zonisamida, pregabalina, clonazepam, eslicarbazepina e perampnel. Previamente já tinha sido medicada com ácido valpróico, lamotrigina, levetiracetam, carbamazepina, fenitoína e clobazam. Foi admitida no SU por desequilíbrio da marcha com um mês de evolução relacionado temporalmente com aumento recente da dose de eslicarbazepina. Objetivamente estava disártrica, com dismetria nas provas dedo-nariz e calcanhar-joelho e marcha de base alargada apenas possível com apoio de terceiros. Realizou RM-CE que não revelou alterações. O estudo analítico do soro e líquor e a pesquisa de neoplasia oculta excluíram as etiologias paraneoplásica, carencial, infecciosa ou inflamatória. Por suspeita de iatrogenia medicamentosa, foi realizado desmame de eslicarbazepina e zonisamida. A descompensação da epilepsia foi controlada com a introdução de lacosamida. Verificou-se uma melhoria parcial da ataxia, mantendo ainda necessidade de apoio unilateral para a deambulação.

**Conclusão:** Neste caso, há a referir que a hipótese de iatrogenia medicamentosa foi colocada após investigação extensa de outras causas que pudessem concorrer para o diagnóstico. De salientar também a dificuldade em manter um equilíbrio ténue entre o controlo adequado das crises epiléticas da doente e o surgimento de efeitos adversos que têm repercussão funcional quotidiana. O facto de não existir melhoria completa da ataxia nem atrofia cerebelosa, devem implicar vigilância clínica da doente na possibilidade de surgir outra etiologia.

## PO-06 - ANÁLISE DOS DOENTES ADMITIDOS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA SOB O FLUXOGRAMA "CONVULSÕES"

Ana João Marques<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** O Protocolo de Triagem de Manchester, implementado nos Serviços de Urgência (SU) em Portugal, pretende a orientação e priorização adequada dos doentes. O fluxograma "convulsões" pretende identificar os casos sugestivos de evento de possível etiologia epilética e, de acordo com os restantes achados clínicos, categoriza o episódio segundo gravidade.

**Objectivos:** Estudar as características sociodemográficas e clínicas dos doentes admitidos no Serviço de Urgência (SU) triados sob o fluxograma "convulsões" ao longo de 6 meses.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, com base nos registos clínicos, dos doentes admitidos, de forma consecutiva, ao SU, a quem foi atribuído "convulsões" segundo Triagem de Manchester.

**Resultados:** Neste período, identificámos um total de 106 episódios de SU com o fluxograma "convulsões". Trata-se de população com 56,6% de homens, com idade mediana de 61 anos. Em 86,8% dos casos o paroxismo havia sido presenciado. A maioria dos doentes (60%) não tinha antecedentes de epilepsia embora 50,9% referisse história de outra doença neurológica – síndrome demencial em 46,4% dos casos. Existiam alterações ao exame neurológico em cerca de metade dos doentes. O estudo analítico foi maioritariamente normal (68,3%) e a TC-Craneoen-

cefálica mostrou-se sem alterações em 61,8% dos doentes investigados. Realizou-se estudo eletroencefalográfico nas primeiras 24 horas em 17,9% dos casos. Concluiu-se por paroxismo não epiléptico em 1/3 dos doentes: 40% destes com lipotímia/síncope e 34,3% com paroxismo não epiléptico psicogénico. Avaliando apenas os doentes sem antecedentes de epilepsia, em 57,7% concluiu-se crise(s) epiléptica(s): 58,8% não provocada e 41,2% sintomática aguda. Dos doentes com crise epiléptica, 29,6% manifestou crises durante hospitalização. Em 28,3% das admissões existiu internamento e verificaram-se 5 óbitos. Em 34,7% dos doentes a observação não resultou em mudança terapêutica.

**Conclusão:** A triagem por “convulsões” resulta na observação de doentes com eventos distintos, nem sempre de origem epiléptica, tornando-se determinante o conhecimento semiológico para o diagnóstico diferencial.

## PO-07 - EPILEPSIA NO SERVIÇO DE URGÊNCIA

**Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** As crises epilépticas são um motivo frequente de admissão no Serviço de Urgência (SU), mesmo em doentes com epilepsia. Nestes casos urge determinar os fatores desencadeantes envolvidos de forma a implementar-se uma adequada estratégia terapêutica.

**Objetivos:** Analisar socio-demograficamente e clinicamente os episódios de SU de doentes epilépticos sob o fluxograma “convulsões”, caracterizando a epilepsia e os fatores desencadeantes identificados.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo, com recurso aos registos clínicos de doentes adultos com epilepsia que recorreram ao SU sob o fluxograma “convulsões”, durante 1 ano.

**Resultados:** Neste período foram identificados 106 episódios de urgência sob o fluxograma “convulsões”. Amostra maioritariamente do sexo masculino (n=69; 65%) com média de idades de 54,75. Os dois tipos de epilepsia mais prevalentes foram a Epilepsia focal (n=57; 53,8%) e a Epilepsia generalizada (n=35; 33%). Etiologicamente, a causa Estrutural foi predominante (n=62; 58,5%), face à etiologia Desconhecida (n=26; 24,5%) e à Genética (n=18; 16,9%). Dentro das epilepsias estruturais predominaram as causas vascular (n=16; 25,8%) e pós-traumática (n=14; 22,6%). O estado de mal foi mais prevalente no tipo de Epilepsia focal e etiologicamente na Epilepsia Estrutural, em ambos os casos sem significância estatística. Na maioria dos episódios o diagnóstico final foi de crise epiléptica (n=93; 87,7%) e num terço destes não foi possível identificar fatores precipitantes. Quando identificados, os mais frequentes foram as intercorrências infecciosas (n=23; 24,7%), o incumprimento terapêutico (n=18; 19,4%) e o consumo/abstinência alcoólica (n=10; 10,8%). A intercorrência infecciosa surge como o principal fator desencadeante na faixa etária de epilépticos acima dos 65 anos (p<0,001).

**Conclusão:** Os principais fatores desencadeantes que motivam a admissão no SU dos doentes com epilepsia são o incumprimento terapêutico e a intercorrência infecciosa, sendo esta última o fator mais prevalente, sobretudo, nos doentes de idade avançada.

## PO-08 - ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO EM DOENTE COM DESCOMPENSAÇÕES PSIQUIÁTRICAS RECORRENTES

**Daniela Santos Oliveira<sup>1</sup>; Ana Gouveia<sup>1</sup>; Peter Grebe<sup>1</sup>**

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

**Introdução:** O estado de mal não convulsivo é uma emergência neurológica e a sua rápida identificação e tratamento têm influência prognóstica. No entanto, em doentes com patologia psiquiátrica descompensada ou demência, o diagnóstico pode constituir um desafio.

**Caso Clínico:** Homem de 63 anos com antecedentes de TCE, aos 51 anos, com sequele corticossubcortical temporal esquerda. Aos 54 anos iniciou quadro psiquiátrico com internamentos por agressividade e depressão major e, anos depois, deterioração cognitiva multidomínios com perda da autonomia e apatia. Vários episódios de urgência por arreatividade alternada com agressividade, recusa alimentar e atitude não colaborante, inicialmente interpretados como alteração do comportamento. Num desses episódios, associava mutismo, encerramento ocular voluntário e resistência à mobilização dos membros, tendo ficado em vigilância clínica. Apresentava estudo analítico normal e TC-CE sem lesões agudas. No dia seguinte, encontrava-se sobreponível, mas com pestanejo rítmico. Após 15 mg de midazolam, observou-se abertura ocular, alguma colaboração e tentativa de verbalização. Entretanto, encontrados dois selos de rivastigmina na região dorsal, sem outros sinais de toxicidade colinérgica. Por suspeita de estado de mal não convulsivo (EMNC), realizou EEG que documentou um episódio de 156 s de *behaviour arrest* com atividade alfa difusa intercalada com pontas difusas, a 1-2Hz, com reversão espontânea para um padrão de base de encefalopatia difusa, associando maior reatividade. Iniciou terapêutica com valproato até 1500 mg/dia e lacosamida até 400 mg/dia. Sete dias depois, o EEG apresentava sinais de encefalopatia difusa de predomínio temporal esquerdo. Teve alta com terapêutica dirigida, calmo, colaborante, com o habitual discurso de baixo débito. Seis meses depois manteve estabilidade clínica e comportamental, no EEG observou-se ainda baixas amplitudes e ocasional actividade lenta temporal esquerda, sem actividade epileptiforme.

**Conclusões:** A melhoria clínica e eletroencefalográfica após terapêutica anticonvulsiva, favorece o diagnóstico de EMNC que deve ser excluído em doentes com alteração comportamental por patologia psiquiátrica ou demência.

## PO-09 - EPILEPSIA REFRACTÁRIA E SÍNDROME DO CROMOSSOMA 20 EM ANEL

**Fábio Gomes<sup>1</sup>; Inês Gomes<sup>1</sup>; Eunice Matoso<sup>2</sup>; José Vieira Barbosa<sup>1</sup>; Conceição Bento<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Genética Médica - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A síndrome do cromossoma 20 em anel é caracterizada por crises focais refratárias com um padrão de EEG típico, associadas a estados de mal não convulsivos prolongados. O cromossoma 20 em anel, não supranumerário, é detetado através da realização de cariótipo, contudo o diagnóstico nem sempre é fácil, uma vez que é habitualmente observado em mosaicismo.

**Caso Clínico:** Mulher de 24 anos, com diagnóstico de epilepsia com início pelos 8 anos de idade. Sem antecedentes pessoais e perinatais de relevo. Apresentava crises não motoras, caracterizadas por paragem de atividade, com amnésia para o evento e perda postural, por vezes com mioclonias/abalos distais do membro superior direito. Agravamento progressivo da frequência das crises, tendo atualmente episódios de crises diárias com duração até 30 minutos. Referência a dificuldades de aprendizagem, com mau aproveitamento escolar. Durante a infância, houve também registo de vários episódios de status não convulsivo. Epilepsia de difícil controlo, sendo a doente admitida na Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono para monitorização vídeo-EEG, que revelou atividade epiléptica interictal, com predomínio frontal bilateral e atividade lenta descontínua, frontal bilateral, sugerindo uma Epilepsia focal do lobo frontal. Realizou RM-CE com sugestão de heterotopia nodular subcortical a nível do opérculo frontal esquerdo (não confirmada). Estudo genético do cariótipo permitiu identificar cromossoma 20 em anel. Atualmente medicada com perampanel, lamotrigina e eslicarbazepina, mantendo crises diárias.

**Conclusão:** A síndrome do cromossoma 20 em anel está provavelmente subdiagnosticada pela baixa positividade do estudo genético, tendo a conta a existência de mosaicismo num subgrupo de doentes. O diagnóstico desta etiologia tem uma grande importância na orientação terapêutica, permitindo poupar estes doentes a uma avaliação extensiva com vista a uma eventual cirurgia ressectiva.

## PO-10 - CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL FARMACOCINÉTICO DO PERAMPANEL EM DOENTES PORTUGUESES COM EPILEPSIA

**Luís Fonseca**<sup>1</sup>; **Rui Silva**<sup>1,2</sup>; **Anabela Almeida**<sup>1,3</sup>; **Joana Bicker**<sup>1,2</sup>; **Francisco Sales**<sup>4</sup>; **Conceição Bento**<sup>4</sup>; **Ana Silva**<sup>4</sup>; **Amílcar Falcão**<sup>1,2</sup>; **Ana Fortuna**<sup>1,2</sup>

1-Laboratório de Farmacologia e Cuidados Farmacêuticos da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra, Pólo das Ciências da Saúde, Azinhaga de Santa Comba, 3000-548 Coimbra, Portugal; 2-CIBIT – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, University of Coimbra; 3-CIVG – Centro de Investigação Vasco da Gama. Escola Universitária Vasco da Gama, Coimbra, Portugal; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), Coimbra, Portugal

**Introdução:** O perampanel é um antagonista seletivo, não competitivo, dos recetores pós-sinápticos do ácido  $\alpha$ -amino-3-hidroxi-5-metil-4-isoxazolepropiónico (AMPA) do glutamato. Está indicado no tratamento de crises epiléticas focais e generalizadas. Este fármaco é rapidamente absorvido e a sua biodisponibilidade é 100%. A sua percentagem de ligação a proteínas plasmáticas é aproximadamente 95%, sendo extensivamente metabolizado por via hepática, principalmente pela isoforma CYP3A4 do citocromo P450. Tendo em conta o perfil farmacocinético do perampanel, este um fármaco candidato a monitorização farmacocinética.

**Objetivo:** Caracterização do perfil farmacocinético do perampanel em doentes portugueses com epilepsia.

**Material e Métodos:** O presente estudo incluiu 22 doentes com epilepsia (12 homens e 10 mulheres, mediana de idades: 35,0 anos) internados no Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra entre maio de 2019 e maio de 2021. O volume de distribuição (Vd) e a clearance (CL) do perampanel foram determinados para cada doente por análise compartimental através do software PKSc<sup>®</sup>, utilizando concentrações plasmáticas do fármaco. Posteriormente foi avaliada a influência de fatores demográficos,

antropométricos, laboratoriais e farmacoterapêuticos nos parâmetros farmacocinéticos do perampanel.

**Resultados:** A mediana dos parâmetros farmacocinéticos do perampanel observados na população em estudo foi de 23,97 L e 0,49 L/h para o Vd e CL, respetivamente. O tempo de semivida observado foi de 37,05 h. Foram também identificados fatores que influenciam a CL do perampanel, nomeadamente, o peso ( $r^2=0,26$ ;  $p<0,05$ ), o valor da Gama GT ( $r^2=0,61$ ;  $p<0,001$ ) e da ALT ( $r^2=0,30$ ;  $p<0,05$ ). Na presença concomitante de carbamazepina, o valor da CL do perampanel aumenta para 1,10 L/h ( $p<0,005$ ).

**Conclusão:** Os resultados deste estudo sustentam a necessidade da monitorização farmacocinética do perampanel, que permitirá a criação de esquemas posológicos personalizados e concebidos com o objetivo de evitar crises epiléticas, sem ocorrência de efeitos adversos que comprometam a qualidade de vida do doente.

## PO-11 - EPILEPSIA E ATAXIA: A INFEÇÃO OCULTA

**Luís Rufo Costa**<sup>2</sup>; **Sofia Lopes**<sup>1</sup>; **Carla Morgado**<sup>1</sup>; **Inês Carvalho**<sup>1</sup>; **Margarida Lopes**<sup>1</sup>; **Célia Machado**<sup>1</sup>; **João Pereira**<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

**Introdução:** A doença de whipple é uma entidade rara multissistémica causada pela infecção pelo bacilo *Tropheryma whipplei*. Em 20-40% dos casos podem ocorrer manifestações neurológicas como declínio cognitivo, crises epiléticas e ataxia.

**Caso Clínico:** Doente de 72 anos com antecedentes de tireoidectomia total, anemia ferropénica e obesidade tratada com cirurgia bariátrica. Sem antecedentes familiares de relevo. Foi inicialmente admitida por crises focais frequentes caracterizadas por alteração da linguagem e mioclonias palpebrais com evolução para crises tónico-clónicas bilaterais. O EEG mostrava atividade epileptiforme de predomínio fronto-centro-parietal esquerdo. Foi tratada com levetiracetam, valproato, fenobarbital, midazolam e perampanel. Fez estudo analítico que revelou hipotireoidismo e défice de vitamina B12. Realizou ainda punção lombar, RM-CE e pesquisa de neoplasia oculta que não revelaram alterações. Teve alta medicada com levetiracetam, perampanel e fenobarbital. Nos anos subsequentes, por controlo ineficaz das crises epiléticas sem factor desencadeante foi introduzido clonazepam e eslicarbazepina. Quatro anos após a primeira crise a doente recorreu novamente ao SU por desequilíbrio na marcha e visão dupla com uma semana de evolução. Nos últimos meses referia dejeções diarreicas e emagrecimento. Objectivamente apresentava nistagmo vertical, disartria, dismetria na prova calcanhar-joelho e marcha de base alargada com necessidade de apoio bilateral. Realizou RM-CE que não revelou nenhuma alteração. Da investigação realizada resultou o isolamento no LCR de DNA do *T. whipplei*. Assim, a doente iniciou antibioterapia dirigida, verificando-se uma melhoria significativa da ataxia e da diarreia. Foi também possível iniciar o desmame lento dos fármacos antiepilepticos, sem recorrência de crises.

**Conclusão:** Neste caso, destaca-se uma apresentação atípica de doença de Whipple em que a ausência das manifestações clínicas típicas numa fase inicial dificultou o diagnóstico. Saliencia-se também a necessidade de averiguar queixas sistémicas na avaliação de epilepsia refratária sem causa identificada.

## PO-12 - FAMILIARIDADE PARA UM HEMISPAÇO INDUZIDA POR ESTIMULAÇÃO ELÉTRICA TEMPORO-BASAL

Sara Parreira<sup>2,3</sup>; Ana Catarina Franco<sup>2,3,4</sup>; Pedro Nascimento Alves<sup>1,4,5</sup>; Ana Rita Peralta<sup>2,3,4</sup>; Carla Bentes<sup>2,3,4</sup>

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Laboratório de EEG/Sono – Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria – CHULN; 3-Centro de Referência para Epilepsias Refratárias (Membro da ERN Epicare); 4-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria – CHULN, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A estimulação elétrica do lobo temporal induz fenómenos que combinam elementos de memória, respostas afetivas e percepção. Localizam-se na região temporo-basal circuitos seletivamente ativados por locais, estando descritas alucinações topográficas com a sua estimulação, tipicamente no hemisfério direito. As alucinações visuais podem ocorrer no hemisfério contralateral, mas não encontramos descrições de fenómenos de familiaridade lateralizados. Descrevemos um fenómeno de hiperfamiliaridade para locais, restrita ao hemiespaço egocêntrico esquerdo, na estimulação temporo-basal direita.

**Caso Clínico:** Mulher, 41 anos, com epilepsia refratária de início aos 16 anos. Crises quase diárias caracterizadas por déjà vu, aura epigástrica e discurso ictal, e crises semanais com perda de contacto e automatismos oromandibulares e bimanuais. Do estudo complementar destaca-se RM-CE e PET-FDG sem alterações, SPECT pós-ictal com hipoperfusão temporal direita, e vídeo-EEG com início ictal temporal direito. Submetida a estereó-EEG que confirmou início ictal temporo-mesial direito, com propagação precoce temporo-basal. Na estimulação elétrica (50Hz) da região temporo-basal, apresentou consistentemente uma sensação de familiaridade para locais restrita ao hemiespaço esquerdo, remanescente de um local de trabalho prévio. Esta sensação ocorria no hemispaço egocêntrico, estava presente também em representações pictográficas de espaços, e não envolvia as pessoas (presentes ou em figuras). Manteve sempre total crítica. Apesar de ter apresentado pós-descargas frequentes, não eram necessárias para esta manifestação clínica. Fora do período de estimulação, não apresentava alterações no reconhecimento de faces e locais, famosos ou não familiares.

**Conclusão:** Apesar da distinção entre alucinações visuais complexas e fenómenos de déjà vu não ser linear, acreditamos que o presente caso representa um fenómeno de hiperfamiliaridade exclusivo para locais, restrito ao hemiespaço egocêntrico esquerdo, que poderá ser explicado pelo papel da região temporo-basal no reconhecimento de locais, na sua contextualização temporo-espacial e no funcionamento das redes de familiaridade. Este caso sugere a existência de redes de reconhecimento e familiaridade específicas de hemiespaço.

## PO-13 - A INTERFACE EPILEPSIA E SONO, O PAPEL DO ELECTROENCEFALOGRAMA

André Costa<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Carolina Azóia<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Rui Chorão<sup>2</sup>; Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

**Introdução:** A epilepsia e o sono têm uma relação bidirecional. A privação do sono pode precipitar a ocorrência de crises epiléticas e, simultaneamente, estas afetam o normal ciclo do sono com significativa repercussão na qualidade de vida dos

doentes e seus coabitantes.

**Objetivos:** Caracterizar os doentes com epilepsia e/ou patologias do sono que realizaram eletroencefalograma (EEG) de rotina.

**Metodologia:** Estudo observacional descritivo dos doentes que realizaram EEG de rotina entre 1 de Janeiro de 2018 e 31 de Dezembro de 2021, cuja informação clínica consistia em suspeita de crises epiléticas em sono ou respetivo diagnóstico diferencial entre crises e outros comportamentos/movimentos anormais em sono. Excluíram-se os casos cuja informação clínica era dúbida. Caracterizou-se a amostra quanto à existência de patologia do sono comórbida, achados eletroencefalográficos e diagnóstico mais provável.

**Resultados:** Foram incluídos 85 doentes, 43 (50,6%) do sexo masculino com uma média de idades de 30,45±25,97 anos. Em idade pediátrica contabilizaram-se 36 (42,4%) casos. Cerca de ¼ dos pedidos eram provenientes da consulta externa, sendo o motivo mais frequente para a realização do EEG o diagnóstico diferencial entre crises epiléticas e outros comportamentos/movimentos anormais em sono (45,9%, n=39). Na amostra verificou-se uma prevalência desta última entidade e/ou SAOS de aproximadamente 25%. Em cerca de ¼, o EEG demonstrou atividade epileptiforme, sendo esta mais frequentemente focal. O diagnóstico final consistiu em epilepsia em 47,1% dos casos e destes 15% apresentava patologia do sono comórbida. O EEG revelou uma sensibilidade de 52,5% no diagnóstico de epilepsia.

**Conclusões:** Pese embora as limitações inerentes à natureza retrospectiva deste estudo, este ilustra a dificuldade clínica no diagnóstico diferencial entre a epilepsia e outros comportamentos/movimentos anormais em sono bem como o papel do EEG neste contexto.

## PO-14 - OROFACIAL REFLEX MYOCLONI – A POORLY RECOGNIZED REFLEX EPILEPTIC TRAIT

Francisco Millet Barros<sup>1</sup>; Cristina Rosado Coelho<sup>2</sup>; Rute Teotónio<sup>1</sup>; Conceição Bento<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

**Introduction:** Orofacial reflex myocloni (ORM) were first reported in 1956, being initially associated with a newly recognized epilepsy syndrome – Reading Epilepsy (RE). It was noted that some individuals developed involuntary movements of the orofacial muscles while reading, which could progress to a bilateral tonic-clonic seizure (BTCS), if reading continued. This phenomenon was later perceived as a reflex epileptic trait present in other epilepsy syndromes, both focal and generalized, being particularly prevalent in juvenile myoclonic epilepsy (JME).

**Case Report:** We report the case of an otherwise healthy young female of 27 years-old who developed jaw jerks at the age of 14 years and had her first bilateral tonic-clonic seizure (BTCS) 6 years later. The BTCS were well controlled with levetiracetam 1000mg daily. However, the jaw jerks persisted, being especially precipitated by language-related activities, such as reading (aloud or silently) and during spontaneous verbal speech. These jerks were bothersome, as they frequently interfered with her capacity to speak and articulate words. She was admitted for a prolonged video-EEG monitoring. One chin and 2 mandibular muscle electrodes were placed. Antiepileptic medication was stopped. Basal EEG background was normal. Countless episodes (video available) of short and arrhythmic contractions of the chin and jaw muscles were recorded, consistent with orofacial myoclonus. They were triggered by silent reading, reading aloud or during spontaneous verbal speech, interfering with the patient's fluency. These episodes were time-locked with generalized spike-wave complexes (3.5-4.5Hz).

**Conclusion:** Orofacial reflex myocloni are a poorly recognized phenomenon, as many patients, even if bothered by these movements, do not interpret them as seizures and do not report them to their epilepsy specialist. It is therefore of clinical significance to actively inquire about the existence and functional impact of ORM, particularly in the populations in which it is most frequent, such as those afflicted with JME.

## PO-15 - O IMPACTO DO TRATAMENTO DA SÍNDROME DE APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO NO CONTROLO DA EPILEPSIA

**Carolina Azoia<sup>1</sup>; Rafael Jesus<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Bebiana Conde<sup>2</sup>; Pedro Guimarães<sup>3</sup>**

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2-Serviço de Pneumologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 3-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

**Introdução:** A síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) é uma comorbidade frequentemente encontrada em doentes epiléticos. Entre os vários mecanismos propostos para explicar esta associação incluem-se modificações do padrão e fragmentação do sono, hipoxia cerebral transitória e hiperactividade simpática.

**Objectivos:** Propomo-nos avaliar o impacto do tratamento da SAOS no controlo da epilepsia.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo de doentes com diagnóstico de epilepsia e SAOS com base nos registos clínicos das Consultas de Epilepsia e Patologia Respiratória do Sono de um hospital terciário. O impacto positivo do tratamento da SAOS na frequência das crises definiu-se como uma redução no número de episódios e/ou uma redução do número e/ou dose dos fármacos anti-criSES epiléticos.

**Resultados:** Reuniu-se uma amostra de 20 doentes (17 homens), com idades compreendidas entre 39 e 85 anos (idade média de 63 anos). 10 doentes apresentavam epilepsia estrutural, 9 mantinham etiologia desconhecida e 1 doente apresentava etiologia genética. No que respeita ao tipo de epilepsia foram identificadas 8 generalizadas, 7 focais e 5 focais com evolução para tónico-clónica bilateral. A maioria das crises relacionaram-se com período de vigília. 65% (n=13) dos doentes estavam classificados com o diagnóstico de SAOS grave. 12 doentes já tinham diagnóstico de epilepsia e estavam sob fármacos anti-criSES epiléticos antes do diagnóstico de SAOS. Em 67% (n=8) destes, o início do tratamento com pressão positiva nas vias aéreas (PAP) associou-se a melhor controlo das crises epiléticas (ausência de recorrência e/ou simplificação do esquema farmacológico).

**Conclusão:** A ideia de que o tratamento adequado da SAOS pode ter repercussões benéficas na redução da frequência de crises não é recente, embora a verdadeira natureza desta relação ainda não tenha sido completamente esclarecida. Os nossos resultados sugerem existir uma associação positiva entre o tratamento da SAOS e redução de crises ou simplificação do regime terapêutico dos doentes epiléticos.

## PO-16 - PARESIA DE TODD BILATERAL DOCUMENTADA EM VÍDEO-EEG NUM DOENTE COM EPILEPSIA FRONTO-OPERCULAR ESQUERDA

**Daniela Santos Oliveira<sup>1</sup>; Helena Rocha<sup>2</sup>; Ricardo Rego<sup>2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

**Introdução:** A parésia de Todd é um sinal pós-ictal lateralizador clássico. Geralmente é uma parésia unilateral, transitória, com duração de minutos a horas, após crises focais ou focais com evolução para tónico-clónicas bilaterais, contralateral à zona epileptogénica. A parésia pós-ictal bilateral é extremamente rara e pode ser mal interpretada, nomeadamente como sugestiva e favorecedora de um diagnóstico de epilepsia generalizada.

**Caso Clínico:** Reportamos o caso de um doente de 18 anos de idade, destro, com epilepsia focal refractária e início de crises aos 3 anos de idade. Não tinha comorbilidades relevantes e o exame neurológico interictal era normal. A semiologia das crises caracterizava-se por uma aura somatossensitiva laríngea com evolução para crises tónicas ou tónico-clónicas bilaterais, com extensão assimétrica dos membros durante a fase tónica (com o braço direito em extensão). No período pós-ictal, a recuperação da consciência era rápida e documentamos, em vídeo-EEG, disartria grave e parésia bilateral e simétrica dos membros superiores, com duração de vários minutos. O padrão ictal tinha projeção na região fronto-central mediana e registámos actividade epileptiforme interictal na mesma topografia. A ressonância magnética cerebral era altamente sugestiva de uma displasia cortical no fundo de sulco, na região pré-motora, fronto-opercular esquerda, com sinal transverso subjacente. A tomografia por emissão de positrões com flúor-18 (FDG) documentou um hipometabolismo operculo-insular esquerdo concordante.

**Conclusão:** A parésia pós-ictal bilateral é extremamente rara e apenas encontramos dois casos anteriormente relatados na literatura. Podemos especular, no nosso doente, que a propagação precoce para ambos os córtices motores primários, a partir de uma zona de início ictal fronto-opercular esquerda, associada à poupança relativa das redes da consciência, permitiu o aparecimento de uma parésia bilateral pós-ictal clinicamente detectável.

## PO-17 - EPILEPSIA HIPERMOTORA RELACIONADA COM O SONO E DISTÚRBIOS DE SONO: FRONTEIRAS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

**Cláudia Melo<sup>1</sup>; Jacinta Fonseca<sup>1</sup>; Dílio Alves<sup>2,3</sup>; Mafalda Sampaio<sup>1</sup>; Raquel Sousa<sup>1</sup>**

1-Unidade de Neuropediatria, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 3-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário São João

**Introdução:** A epilepsia hipermotora relacionada com o sono (SHE), anteriormente designada por epilepsia do lobo frontal autossómica dominante noturna (ADNFLE), passou a incluir etiologia genética, estrutural ou desconhecida. É uma entidade rara, tipicamente associada à infância ou adolescência, e o principal diagnóstico diferencial são os distúrbios de sono.

**Caso Clínico:** Criança do sexo masculino, referenciado aos 33 meses por episódios paroxísticos no sono desde os 7 meses. Apresentava atraso da linguagem e comportamento hipercinético. História familiar de irmão com epilepsia de ausências infantis e primo materno com epilepsia. O EEG inicial registou 4 crises tónicas dos membros, em sono, tendo iniciado levetiracetam. RM cerebral sem alterações. A primeira monitorização vídeo-EEG de 24 horas, identificou 60 episódios em sono NREM, caracterizados por extensão tónica do membro superior direito/esquerdo ou abertura dos olhos, agitação súbita e movimentos complexos dos membros (ex.: pedalagem), a maioria sem correlato eletrográfico, evocando parassónia, embora alguns com registo de atividade alfa rítmica frontocentral esquerda. Apresentou melhoria transitória com clonazepam, sem benefício com outros fármacos.

Atualmente, com 8 anos, encontra-se medicado com oxcarbazepina e clobazam com episódios menos frequentes e mais breves. Apresenta diagnóstico de PHDA e razoável aproveitamento escolar. Na última monitorização vídeo-EEG foram registados múltiplos episódios motores, breves e de natureza imprecisa, sem padrão ictal evolutivo concomitante no EEG; interictal com atividade epileptiforme parietal mediana ativada pelo sono e atividade de base normal. Realizou nova RM cerebral, PET cerebral e painel genético de SHE que foram negativos.

**Discussão:** O presente caso ilustra a possível refratariedade da SHE, mas também a dificuldade perante a coexistência de epilepsia e parassónia, condicionando desafios relevantes na otimização da terapêutica. A ausência de alteração estrutural e a história familiar de epilepsia evocam uma causa genética. Neste contexto, questiona-se a pertinência de voltarmos a individualizar os casos de SHE sem causa estrutural.

## PO-18 - ESTADO DE MAL MIOCLÓNICO APÓS SUSPENSÃO ABRUPTA DE BENZODIAZEPINAS

Rita Pinheiro<sup>1</sup>; Rita Martins<sup>1</sup>; João Peres<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** O estado de mal mioclónico é mais frequentemente observado em algumas epilepsias genéticas. Pode também surgir em relação com outras patologias neurológicas, como demências, ou em condições não primariamente neurológicas (infecções, distúrbios metabólicos/tóxicos, fármacos). A suspensão abrupta de benzodiazepinas é uma causa conhecida de estado de mal convulsivo e não convulsivo, contudo, são raros os casos descritos em associação com estado de mal mioclónico.

**Caso Clínico:** Mulher de 72 anos, com múltiplos fatores de risco vascular, asma, hipotireoidismo, medicados, e declínio cognitivo ligeiro. Recorreu ao Serviço de Urgência por quadro com três dias de evolução de movimentos involuntários, súbitos, breves e multifocais, condicionando dificuldade na marcha. A doente admitiu consumo crónico de benzodiazepinas, que tinha suspenso, abruptamente, 24h antes do início dos sintomas. À observação estava consciente, orientada e apresentava múltiplas mioclonias positivas e negativas, assíncronas, principalmente na região distal dos membros superiores, mas também com distribuição axial, com repercussão significativa na marcha autónoma. A avaliação laboratorial extensa evidenciou hipotireoidismo subclínico e hiperglicemia. O eletroencefalograma mostrou um ritmo pontiagudo contínuo, bem definido, na frequência alfa, com padrão crescente e decrescente nas áreas fronto-centrais bilateralmente, sendo a amplitude crescente coincidente com os períodos de mioclonias dos membros superiores e região cefálica, compatível com estado de mal mioclónico. A RM-CE não mostrou alterações relevantes. Foi medicada com clobazam e levetiracetam, com remissão clínica e eletroencefalográfica.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de estado de mal mioclónico após suspensão de benzodiazepinas. É frequente a observação de doentes com mioclonias, sobretudo em contexto de urgência, embora seja difícil estabelecer, clinicamente, a sua etiologia. Pretendemos evidenciar que a etiologia epiléptica deve ser considerada em casos de suspensão de benzodiazepinas, particularmente em doentes com baixo limiar epileptogénico (alterações metabólicas) ou maior suscetibilidade epileptogénica intrínseca (declínio cognitivo), como no caso reportado.

## PO-19 - PREVALÊNCIA E SIGNIFICADO CLÍNICO DA FEBRE E ELEVAÇÃO DOS PARÂMETROS INFLAMATÓRIOS EM MONITORIZAÇÕES INVASIVAS COM ELÉCTRODOS INTRACEREBRAIS

Catarina Caldeiras<sup>1</sup>; Clara Chamadoira<sup>2</sup>; Manuel Rito<sup>2</sup>; Helena Rocha<sup>3</sup>; Ricardo Rego<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Unidade de neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

**Introdução:** A febre de origem não infecciosa e a elevação dos parâmetros inflamatórios (PI) já foram descritos em associação com monitorizações invasivas com eléctrodos intracerebrais, mas o seu significado ainda não foi explorado em detalhe.

**Objectivos:** Estimar a prevalência e significado da febre e elevação dos PI nas monitorizações invasivas com eléctrodos intracerebrais.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo. Incluídos os doentes submetidos a monitorização invasiva com eléctrodos intracerebrais num centro de referência em epilepsia refractária (01/11/2017-31/12/2021). Recolhidos dados sociodemográficos, características da epilepsia, trajetórias dos eléctrodos, dados paraclínicos e três temperaturas timpânicas (TT) diárias. Excluídos indivíduos com eléctrodos subdurais. Considerou-se febre  $TT \geq 38^\circ\text{C}$  e subfebril  $TT 37,5-37,9^\circ\text{C}$ .

**Resultados:** Foram incluídos 31 doentes (mediana 42 anos (AIQ 30-53), 17 mulheres (55%). Os diagnósticos mais frequentes foram o de epilepsia temporal mesial ( $n=9$ , 29%) e multilobar ( $n=9$ , 29%). Dez doentes tiveram febre implantados [32%, TT mediana máxima  $38,2^\circ\text{C}$  ( $38,1-38,5$ )], 5 (50%) por um período superior a um dia. Onze doentes desenvolveram leucocitose [35,5%, mediana  $13,24 \times 10^9/\text{L}$  ( $11,67-14,62$ )] e quase todos ( $n=29$ ; 93,5%) tiveram elevações modestas da PCR [mediana  $28 \text{ mg/dL}$  ( $11,9-42,5$ )]. Vinte e cinco doentes (81%) tinham pelo menos um contacto intraventricular, verificando-se maior risco de febre neste subgrupo, sem significado estatístico (10/25 vs 0/6;  $p=0,141$ ). A febre, leucocitose e elevação da PCR não se relacionaram com a ocorrência de hemorragia/edema ( $p=0,067$ ,  $p=0,638$  e  $p>0,990$ , respectivamente) nem com eventos clinicamente significativos ( $p=0,577$ ,  $p>0,990$  e  $p>0,990$ , respectivamente). Documentou-se uma cistite e nenhuma infecção do SNC ou défice neurológico permanente.

**Conclusão:** Nesta amostra cerca de um terço dos doentes submetidos a monitorização invasiva com eléctrodos intracerebrais desenvolveu febre e a maior parte teve elevação dos PI, sem documentação de infecções graves. Assim, ainda que a febre e elevação dos PI deva alertar para a presença de infecção, neste contexto particular estes achados são mais frequentemente benignos e auto-limitados.

## PO-20 - SMALL SHARP SPIKES: VARIANTES BENIGNAS DO NORMAL OU MARCADORES DE EPILEPTOGENICIDADE?

Octávia Brás<sup>1</sup>; Mariana Silva<sup>1</sup>; Francisca Sá<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

**Introdução:** As *Small Sharp Spikes*, classicamente descritas como variantes benignas do normal, surgem em alguns estudos recentes como associadas a uma maior incidência de epilepsia, so-

bretudo em doentes com epilepsias focais do lobo temporal mesial, e com valor lateralizador e localizador de epileptogenicidade.

**Casos Clínicos:** Caso 1: mulher de 48 anos, com epilepsia focal refratária, com RM-CE sem alterações. Na monitorização Vídeo-EEG prolongada para avaliação pré-cirúrgica, registo interictal de atividade lenta e epileptiforme na região temporal anterior esquerda. Foram registadas 9 crises, 3 com início na região temporal anterior esquerda, 4 com início na região temporal anterior direita e 1 crise com início temporal bilateral. Registo ainda de *Small Sharp Spikes* em topografia fronto-temporal bilateral, de forma independente (fases I e II do sono NREM).

Caso 2: mulher de 56 anos, com epilepsia focal refratária, com lesão intraventricular direita e esclerose mesial temporal esquerda na RM-CE. Na monitorização Vídeo-EEG prolongada para avaliação pré-cirúrgica, registo interictal de atividade lenta intermitente e epileptiforme na região temporal anterior esquerda. Não houve registo de crises clínicas ou eletrográficas, o que tornou o exame menos informativo. No entanto, os achados suportam o diagnóstico de epilepsia focal, com epileptogenicidade na região temporal esquerda. De realçar ainda a presença de *Small Sharp Spikes* interessando a topografia fronto-temporal direita (fases I e II do sono NREM).

**Conclusão:** Estes casos clínicos apoiam os achados recentes, descritos na literatura. As *Small Sharp Spikes* podem não ser um marcador epileptiforme seguro, mas quando presentes e relacionadas com outros achados clínicos e eletrográficos, devem ser valorizadas.

## PO-21 - ESTADO DE MAL FOCAL MOTOR COM MIOCLONIAS ABDOMINAIS ESQUERDAS – CORRELAÇÃO CLÍNICA COM EEG-EMG

Francisco Sabença<sup>1</sup>; Sofia Casanova<sup>1</sup>; Ana Cristina Mota<sup>1</sup>; António Martins de Campos<sup>1</sup>; Amélia Mendes<sup>1</sup>; José Mendes Ribeiro<sup>1</sup>

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

**Introdução:** O estado de mal focal motor é caracterizado por movimentos musculares repetitivos frequentes, normalmente arritmicos e com duração prolongada. Os movimentos tendem a ser estereotipados e qualquer grupo muscular pode ser afetado, sendo mais frequente o envolvimento facial ou regiões distais apendiculares. As crises focais motoras podem estar associadas a descargas periódicas lateralizadas (DPL), podendo estas representar um fenómeno ictal ou inter-ictal.

**Caso Clínico:** Mulher, 72 anos. Antecedentes de meningite bacteriana, cirrose alcoólica, múltiplos FRVs, AVC isquémico com hemiparesia esquerda sequelar e doença renal crónica atualmente sob hemodiálise. Admitida no SU por queixas com 1 semana de evolução de movimentos involuntários bruscos generalizados, de predomínio esquerdo, com duração de cerca de 1-2h e aumento progressivo da frequência destes episódios, associados a dispneia e desconforto abdominal limitante. À admissão apresentava-se vígil e orientada, objetivando-se mioclonias da parede abdominal esquerda contínuas associadas a mioclonias cervicais e apendiculares paroxísticas. Dos exames complementares realizados, não se objetivaram distúrbios iónicos ou alteração da função hepática, apresentando elevação da creatinina (2,05 mg/dL). TC-CE revelou leucoencefalopatia isquémica e atrofia córtico-subcortical global, sem evidência de lesão recente. Realizou hemodiálise e iniciou CNZ, LEV e VPA, com melhoria parcial do quadro. O EEG apresentou descargas periódicas lateralizadas ao hemisfério direito, tendo-se objetivado com EMG de superfície correlação das descargas epileptiformes com as mioclonias abdominais esquerdas (com

vídeo), configurando o diagnóstico de estado de mal focal com manifestação motora abdominal esquerda.

**Conclusão:** Em apresentações clínicas atípicas, como mioclonias abdominais, o EEG em correlação com o EMG é determinante para o diagnóstico de estado de mal focal motor. Neste caso demonstramos que as DPL podem representar a única manifestação eletroencefalográfica de um estado de mal focal motor com mioclonias abdominais. Este é um fenómeno raro, que pode levar a um desconforto grave e limitante.

## PO-22 - UTILIZAÇÃO DE BENZODIAZEPINAS NO ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO

Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>; Pedro Neves<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Rita Pinheiro<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; André Régo<sup>1</sup>; Miguel Miranda<sup>2</sup>; Daniel Dias de Oliveira<sup>3</sup>; Joana Carvalho<sup>3</sup>; Armanda Santos<sup>3</sup>; Raquel Tojal<sup>1</sup>; António Martins<sup>1</sup>; João Peres<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Cascais; 3-Laboratório de Neurofisiologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** O estado de mal epilético resulta da falência dos mecanismos necessários ao término da crise epilética ou do início dos que permitem o seu prolongamento. Estudos recentes mostram que a subutilização de benzodiazepinas e a sua posição tardia no algoritmo de tratamento poderá contribuir para pior prognóstico.

**Objetivos:** Avaliar a utilização de benzodiazepinas e o seu impacto no término do EMNC.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, incluindo doentes com idade superior a 18 anos, com diagnóstico eletroencefalográfico de EMNC, a partir da base de dados do laboratório de EEG, de junho de 2020 a outubro de 2021. Análise estatística realizada com SPSS® e Microsoft Excel®.

**Resultados:** Oitenta por cento de 85 doentes [56,99% mulheres, mediana de 76 anos (IQR 67-85), 58,1% previamente cognitivamente íntegros e 43% totalmente autónomos (uso da escala de Rankin modificada – mRS)] obtiveram resolução do EMNC (em média, após 5,47 dias), com utilização média de 2,46 fármacos anticrise. As benzodiazepinas foram usadas em 75,3% dos doentes. Verifica-se que o subgrupo que utilizou benzodiazepinas como primeiro fármaco (10,5%) teve menor variação de mRS na alta (52,6% vs 88,9%,  $p = 0,038$ ). Em análise multivariada, apesar de negativamente influenciado por scores mais elevados da severidade do estado de mal (STESS) e de intercorrências médicas (qSOFA), o seu uso precoce tem valor estatisticamente significativo ( $p = 0,012$ ). No grupo em que o EMNC terminou após introdução de benzodiazepinas (43,8%) verificou-se também menor variação do mRS ( $p = 0,025$ ). Contudo, a influência do efeito negativo do STESS e do qSOFA neste grupo parece sobrepor-se.

**Conclusões:** À semelhança do sugerido por alguns autores, a subutilização das benzodiazepinas, bem como a sua posição tardia no algoritmo de tratamento do EMNC poderá associar-se a um pior prognóstico; contudo, a variabilidade das situações clínicas (nomeadamente, qSOFA e STESS) têm um efeito negativo nestes resultados.

## PO-23 - BRADICARDIA ICTAL COM ASSOCIAÇÃO POSTURAL: UM DIAGNÓSTICO RARO E DESAFIANTE

Rafaela Costa<sup>1,2</sup>; Paulo Ferreira<sup>3</sup>; Bárbara Martins<sup>1,2</sup>; Ricardo Rego<sup>4</sup>; Andreia Costa<sup>1,2</sup>; Helena Rocha<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e de Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP), Porto; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 4-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

**Introdução:** Pródromos disautonómicos precipitados pelo ortostatismo e sedestação são argumentos a favor de pré-síncope/síncope. Por outro lado, nas crises epiléticas disautonómicas com bradicardia ictal, manifestações raras de epilepsias focais e provavelmente resultantes da inibição simpática ou ativação parassimpática de estruturas da rede autonómica central, é excepcional uma relação postural.

**Caso Clínico:** Homem de 59 anos com epilepsia focal de etiologia indeterminada diagnosticada há 10 anos, com crises dialéticas uma a duas vezes/ano, raramente com generalização secundária, medicado com oxcarbazepina (OXC). Refere um segundo tipo de episódios paroxísticos com início pelos 35 anos caracterizados por sensação de calor, tonturas, hipersudorese e palidez, frequentemente com perda de consciência e raras quedas; ocorrem em sedestação, sem relação com emoções (medo, dor), manobras de Valsalva, esforços ou outros precipitantes conhecidos. O Holter e teste de tilt com massagem carotídea foram negativos; o ecocardiograma transtorácico revelou insuficiência aórtica ligeira. A RM cerebral foi normal. Após aumento da dose de OXC por recorrência de crise dialética houve agravamento da frequência dos episódios tipo dois, pelo que foi realizada monitorização vídeo-EEG prolongada para esclarecimento etiológico. Foram registadas duas crises epiléticas com duração de 20 segundos, uma em sedestação e outra em decúbito dorsal, associadas a bradicardia: FC de 24 bpm (intervalo RR: 2,5 segundos) na primeira e FC de 40 bpm na segunda (FC basal 60 bpm); o padrão ictal foi temporal direito. Numa das crises o doente referiu calor e tonturas. Foi ainda registada uma aura autonómica, sem padrão ictal nem bradicardia. A OXC foi substituída por levetiracetam, com melhoria.

**Conclusão:** O diagnóstico de bradiarritmia ictal deve ser considerado em doentes com episódios incomuns ou refratários de síncope ou pré-síncope, em particular se epilepsia associada. O seu reconhecimento permite um tratamento mais adequado, nomeadamente pela evicção de fármacos com potenciais efeitos adversos na condução cardíaca.

## PO-24 - VIDEO-EEG AMBULATÓRIO NAS EPILEPSIAS PEDIÁTRICAS. EXPERIÊNCIA INICIAL E IMPACTO CLÍNICO.

Alberto Leal<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

**Introdução:** O registo vídeo-EEG das crises é o método de referência para caracterização neurofisiológica das epilepsias. No entanto o requisito de internamento em unidades especializadas, com custos e dificuldades de acesso significativas, torna difícil obter estes registos e consequentemente a técnica tem pouco impacto nas decisões clínicas correntes. O desenvolvimento recente de equipamentos permitindo efectuar vídeo-EEG em casa dos pacientes promete aumentar o seu potencial

clínico ao reduzir custos e melhorar a acessibilidade.

**Objectivos:** Avaliar experiência clínica inicial da utilização do Vídeo-EEG Ambulatório nas epilepsias da idade pediátrica.

**Metodologia:** Foi utilizado sistema de vídeo-EEG ambulatório Micromed, constituído por electroencefalógrafo portátil com 23 canais de EEG + 1 de ECG e mala com uma vídeo-câmara de alta resolução acoplada. A sincronização entre componentes foi assegurada por ligação sem fios. Avaliamos: qualidade técnica dos registos vídeo-EEG Ambulatório efectuados; eficiência para registar crises; capacidade dos pais para gerir o equipamento; impacto clínico individualizado dos registos obtidos.

**Resultados:** Estudamos 5 doentes (idades 0,5-15 anos) tendo em vista caracterizar aspectos eletro-clínicos de eventos suspeitos de etiologia epilética. Três tinham diagnóstico prévio de epilepsia sendo esta somente uma possibilidade nos restantes. A duração da monitorização foi de 24 horas, tendo sido registadas crises em 4/5 (média X crises/doente). A qualidade técnica dos exames ictais foi excelente, com particular realce para a alta definição do vídeo obtido com a câmara na proximidade dos pacientes. Nos doentes epiléticos a documentação ictal forneceu elementos complementares com impacto na decisão terapêutica, sendo que num doente suspeito a hipótese de epilepsia foi excluída. Não foram registados problemas técnicos na operação do equipamento por parte dos familiares.

**Conclusão:** O vídeo-EEG ambulatório possibilita registo tecnicamente sobreponíveis aos das unidades de vídeo-EEG tradicionais, mas com custos reduzidos e acessibilidade aumentada. A sua disponibilização promete um impacto significativo na clínica da epilepsia.

## PO-25 - NOVO MARCADOR BIOLÓGICO DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DAS CRISES EPILÉTICAS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA

Renato Oliveira<sup>1</sup>; José Pimentel<sup>2</sup>

1-Hospital da Luz Lisboa; 2-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte

**Introdução:** Os episódios neurológicos paroxísticos com ou sem alteração do estado de consciência são comuns em contexto de urgência. As crises epiléticas (CE) são o diagnóstico presuntivo mais frequente, correspondendo a 1% dos diagnósticos médicos em urgência. Contudo, impõe-se o diagnóstico diferencial, entre outros, com as crises psicogénicas não epiléticas e as síncope. As consequências metabólicas sistémicas das CE têm sido alvo da procura de um marcador biológico *posictal* fidedigno de CE aguda.

**Caso Clínico:** Homem, 18 anos, com 2 episódios com duração inferior a 5 minutos de movimentos tónico-clónicos generalizados com pródromo de mal-estar inespecífico e alteração transitória da visão bilateral com recuperação ao fim de 10 minutos. Ambos os episódios associaram-se a hipofosfatémia moderada a grave (0,9 mg/dL, VN 3,0-4,5 mg/dL). A investigação para patologia do metabolismo fosfo-cálcio foi negativa, e os níveis de fósforo normalizaram entre os 2 episódios e após a segunda CE. O EEG de rotina, com prova de sono mostrou atividade lenta frontal, sem atividade epileptiforme e a RM crânica foi normal. Medicado com levetiracetam após a segunda CE sem recorrência das crises até 6 meses de seguimento.

**Discussão:** Existe literatura recente que indica que a hipofosfatémia pode ser um marcador biológico de CE. As alterações do fósforo não estão geralmente associadas a crises sintomáticas agudas. No caso reportado, a investigação de alterações do metabolismo fosfo-cálcio foi negativa, encontrando-se níveis normais de fosfatémia entre as crises. Admitiu-se

diagnóstico de epilepsia por 2 episódios de CE sem causa identificada separadas de mais de 24 horas, em que a hipofosfemia terá surgido como biomarcador das CE.

## PO-26 - DEFICIÊNCIA DE GLUT-1 DIAGNOSTICADA NA IDADE ADULTA: A EFICÁCIA DA TERAPÊUTICA CETOGÊNICA

Sofia Ferrão Malheiro<sup>1</sup>; Lénia Silva<sup>1</sup>; Ana Cavalheiros<sup>1</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>; João Chaves<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A síndrome de deficiência do transportador de glicose tipo 1 (GLUT-1) é uma doença metabólica rara, causada por mutações no gene *SLC2A1*. Apresenta grande variabilidade fenotípica, caracterizada com atraso no desenvolvimento psicomotor, microcefalia adquirida, dificuldades motoras e crises epiléticas. O diagnóstico é muitas vezes tardio, existindo tratamento adequado - a dieta cetogénica (DC). Apresentamos um caso de diagnóstico no adulto, tratado eficazmente com DC.

**Caso Clínico:** Homem, 28 anos, com antecedentes de sofrimento fetal e cianose à nascença, convulsões febris nos primeiros dias de vida e atraso no desenvolvimento psicomotor. Iniciou crises de ausências diárias pelos 2 anos, e ocasionais crises tónico-clónicas. Apresentava debilidade moderada, vocabulário escasso, apraxia da abertura ocular, miopia grave, tetraparésia espástica com dificuldade na marcha, hipereflexia generalizada e RCP em flexão bilateralmente. EEG com atividade paroxística generalizada a 3 Hz, RM-CE sem alterações, com estudo de espectroscopia com pico normal da creatinina. Lactato sérico normal e discretamente diminuído no LCR, piruvato no LCR aumentado. O ácido guanidinoacético e a creatinina urinária estavam diminuídos. Tentou terapêutica com levetiracetam, valproato, topiramato, diazepam e etossuximida, com agravamento lentamente progressivo das crises e da paraparésia. O diagnóstico de défice de Glut-1 foi feito aos 25 anos pela punção lombar que mostrou glicorráquia < 44 mg/dL, com ratio glicose LCR/ soro de 0,4, posteriormente confirmado com teste genético. Iniciou DC (Atkins modificada) pelos 25 anos, ficando sem crises desde os 3 meses de tratamento. Houve, também, melhoria cognitiva gradual, e melhoria na marcha no segundo ano de DC.

**Conclusão:** A deficiência de GLUT-1 deve ser suspeitada na epilepsia de ausências com início antes dos 4 anos de idade. Sendo uma doença tratável, é necessária a sua suspeição mesmo na idade adulta. A DC controla não só da epilepsia, mas melhora a cognição e também as restantes manifestações da doença.

## PO-27 - EPILEPSIA GIRASSOL - UMA EPILEPSIA FOTOSSENSÍVEL AINDA INCOMPREENDIDA

Gonçalo V. Bonifácio<sup>1</sup>; Isabel Brito<sup>2</sup>; José Paulo Monteiro<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal;

2-Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Garcia de Orta

A epilepsia girassol ("Sunflower epilepsy") é uma síndrome epilética caracterizada por crises de ausências, mioclonias palpebrais e/ou crises generalizadas, com fotossensibilidade, e com a particularidade dos doentes relatarem uma atração inexplicada pela luz intensa (solar), com comportamentos de pestanejo ou de oscilação de uma mão em frente aos olhos, desencadeando os eventos clinicamente descritos.

Apresentamos o caso de uma menina que aos 6 anos apresentou crise tónico-clónica generalizada inaugural. Dos antecede-

ntes destacava-se a mãe com história de epilepsia generalizada de início na infância e sem necessidade de terapêutica desde a adolescência. Realizou EEG que mostrou atividade paroxística generalizada durante o sono. Sob valproato de sódio (VPA) apresentou resolução completa das crises e normalização do EEG. Após dois anos sem crises tentou-se desmame da medicação, desenvolvendo crises de ausências e, menos frequentemente, tónico-clónicas generalizadas. Estas eram agora frequentemente desencadeadas por estimulação luminosa. A menina descrevia uma forte atração pelo sol, gostando de o fixar e por vezes realizando movimentos oscilantes com a mão em frente aos olhos, desencadeando crises. Atualmente com 15 anos, mantém-se controlada sob VPA, voltando a ter crises sempre que houve tentativa de substituição da terapêutica pelo risco teratogénico significativo do VPA.

Os comportamentos característicos desta síndrome são descritos pelos doentes como uma compulsão de atração pela fonte luminosa. A maioria dos doentes realiza os movimentos apenas com uma das mãos e envolvê-la noutras tarefas é um dos mecanismos usados para evitar crises. Os comportamentos foram originalmente interpretados como compulsões, fonte de prazer ou com objetivo de ganhos secundários. Contudo, registos de crises em EEG mostraram em vários doentes início de atividade epileptiforme concomitante com os movimentos das mãos, sugerindo que estes são parte das crises e não apenas um mecanismo de autoindução.

## PO-28 - SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DE GLUT1: O PAPEL DO ELETROENCEFALOGRAMA

Cristiana Silva<sup>1</sup>; Francisco Barros<sup>1</sup>; Conceição Bento<sup>1</sup>

1-CHUC

**Introdução:** A síndrome de deficiência de GLUT1 é uma doença rara, com grande variabilidade fenotípica, sendo que o fenótipo clássico compreende epilepsia refratária, movimentos involuntários, atraso no desenvolvimento psicomotor e microcefalia. Descrevemos o caso de uma doente com um fenótipo atípico de Síndrome de Deficiência de GLUT1.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 20 anos, independente, com 12 anos de escolaridade, recorreu a consulta de Neurologia por movimentos involuntários desde os 6 anos de idade. Doente e família descrevem movimentos involuntários com características coreicas e distónicas, desencadeados por emoção, café, movimentos repetidos e exercício prolongado com duração de 15 minutos a duas horas. Com episódios breves de paragem de atividade. Sem resposta a terapêutica antiepilética, levodopa de baixa dose ou clonazepam. História familiar de pai e primo direito com episódios paroxísticos semelhantes e irmã com enxaqueca hemiplégica. Exame neurológico sem alterações nos períodos entre crises. Estudo analítico e imagiológico sem alterações de relevo. Realizou eletroencefalograma aos 17 anos, com atividade paroxística generalizada e bifrontal, interictal, sugerindo potencial epileptogénico e registo de 1 episódio com cerca de 50 minutos de duração após ingestão de café com movimentos axiais e dos membros inferiores com características balísticas/distónicas, sem alteração da consciência, menos frequentes com manobras de distractibilidade, sem tradução eletroencefalográfica. Realizou punção lombar, salientando-se glicorráquia no limite inferior da normalidade e rácio glicorráquia/glicémia de 0,56. Perante o quadro de discinesia paroxística não cinesigénica e induzida pelo exercício e epilepsia, foi solicitado estudo genético (painel de distonias), tendo sido identificada variante em heterozigotia no gene *SCLA2A1*.

**Conclusão:** O presente caso foi particularmente desafiante por se apresentar com fenótipo ligeiro, não clássico, com epilepsia generalizada, caracterizada por ausências esporádicas e movimentos involuntários bizarros difíceis de enquadrar. A análise do vídeo-EEG foi particularmente importante para definir a estratégia diagnóstica e afinar o diagnóstico diferencial.

## PO-29 - EPILEPSIA RELACIONADA COM A MUTAÇÃO SCN8A

**Cláudia Monteiro<sup>1</sup>; Rui Chorão<sup>2</sup>; Rúben Rocha<sup>1</sup>; Manuela Santos<sup>1</sup>; Inês Carrilho<sup>1</sup>**

1-Unidade de Neuropediatria do Centro Materno Infantil do Norte-Centro Hospitalar Universitário Porto (CMIN-CHUPorto); 2-Serviço de Neurofisiologia Centro Hospitalar Universitário Porto (CMIN-CHUPorto)

**Introdução:** O gene *SCN8A*, localizado no cromossoma 12q13.13, codifica a subunidade do canal de sódio dependente de voltagem, Nav1.6 amplamente expresso a nível cerebral. A disfunção do *SCN8A* tem um amplo espectro fenotípico, variando desde encefalopatia epilética e do desenvolvimento (DEE), a epilepsia familiar infantil benigna, formas intermediárias de epilepsia, perturbação do espectro do autismo (PEA) ou perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI) sem epilepsia. A maioria das variantes patogénicas são *missense*. Estudos funcionais de variantes *SCN8A* associadas à epilepsia revelaram um mecanismo patogénico de ganho de função. Variantes causando perda de função estão associados a PDI, PEA, muitas vezes sem epilepsia.

**Casos Clínicos:** Caso 1: sexo feminino, 16 anos, epilepsia focal com início aos 5 meses, com vários estados de mal. Sem crises desde os 5 anos, em monoterapia com carbamazepina. Apresenta uma PDI, com anomalia da comunicação e interação social. Variante c.5630A>G. Caso 2: sexo masculino, 6 anos, primeira crise às 19h de vida, aos 4 meses um estado de mal com crises tónicas, tónico-clónicas e mioclónicas. Em politerapia e estimulador do vago, mantendo epilepsia refratária com DEE grave. Variante c.799T>G, *de novo* com ganho de função. Caso 3: sexo feminino, 5 anos, síndrome de espasmos infantis aos 6 meses com evolução para epilepsia refratária com DEE. Atualmente sob oxcarbazepina e lamotrigina. Variante c.2620G>A *de novo*. Caso 4: sexo masculino, 4 anos, início de epilepsia focal aos 6 meses. Controlado desde os 2 anos com lamotrigina. Tem uma PDI com perturbação do processamento sensorial. Variante c.4633A>C *de novo*.

**Conclusão:** Com este trabalho pretendemos contribuir para a descrição do amplo espectro fenotípico associado a estas mutações. A compreensão do mecanismo molecular subjacente nas epilepsias monogénicas pode permitir a aplicação racional e/ou desenvolvimento de tratamentos de precisão, abrindo assim o potencial para uma abordagem mais personalizada para a epilepsia.

## PO-30 - GLIOMA ANGIOCÊNTRICO: UM CASO RARO DE EPILEPSIA REFRAATÁRIA

**Antonio Cuco<sup>1</sup>; Alexandra Santos<sup>1</sup>; Francisca Sá<sup>1</sup>; José Paulo Monteiro<sup>2</sup>; Nuno Canas<sup>3</sup>; José Carlos Ferreira<sup>1</sup>; Mrinalini Honavar<sup>4</sup>; Pedro Cabral<sup>1</sup>; José Cabral<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Hospital Garcia de Orta; 3-Hospital Beatriz Angelo; 4-Hospital Pedro Hispano - ULS Matosinhos

**Introdução:** Descrito inicialmente em 2005, o glioma angiocêntrico foi recentemente classificado como uma lesão Grau I da OMS. De acordo com a literatura disponível (descritos cerca

de 100 casos) estas lesões são maioritariamente encontradas em crianças ou jovens adultos com Epilepsia resistente ao tratamento farmacológico.

**Caso Clínico:** Uma criança com 17 anos apresentava episódios de rotação súbita da cabeça para a esquerda, sem perda de consciência e de agravamento progressivo ao longo dos últimos anos. Realizou monitorização com vídeoEEG que revelou um padrão ictal com projeção na região frontal anterior direita e atividade interictal na região frontal-central direita. A ressonância magnética mostrou uma lesão hiperintensa em T2 adjacente ao giro pre-central com aproximadamente 8 mm x 22 mm x 6 mm. A lesão envolvia o córtex e substancia branca subcortical semelhante a uma displasia cortical focal com sinal transmantico mas com um ligeiro realce após injeção de contraste e discreta remodelação da cortical óssea adjacente. O doente foi proposto para cirurgia com monitorização intraoperatória com electrocorticografia (EcoG) e mapeamento motor. Durante a cirurgia foi registada actividade epiletiforme sobre a lesão e cortex adjacente. A lesão foi removida e enviada para análise histológica, sendo descritas células gliais alongadas no cortex e substancia branca subcortical, a envolver os vasos existentes nessa zona. As células neoplásicas eram positivas para a GFAP (Glial fibrillary acid protein) e não se encontrou expressão de IDH-1 ou Ki-67. Aos 5 meses após a cirurgia o doente encontra-se livre de crises (Engel Ia).

**Conclusão:** O astrocitoma angiocêntrico é uma lesão primária de crescimento lento, geralmente revelada durante a investigação de uma epilepsia refratária. O diagnóstico diferencial deve incluir tumores disemбриoplásticos neuroepiteliais (DNET), oligodendrogliomas e gangliogliomas. Tendo em conta o excelente prognóstico após a cirurgia e o facto de raramente necessitar de terapêutica adjuvante, a referenciação para cirurgia deve ser sempre ponderada.

## PO-31 - LESÃO CEREBELOSA EM CRIANÇA COM EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS

**Bárbara Teixeira<sup>1</sup>; Peter Grebe<sup>1</sup>**

1-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

**Introdução:** Classicamente, considerava-se que a atividade epilética surgia apenas de estruturas corticais cerebrais. No entanto, têm vindo a ser reportados casos de atividade epilética com origem em estruturas como o cerebelo, tipicamente associadas a displasia cerebelosa ou tumores neuronais. Nestes casos, habitualmente a medicação não é eficaz e é necessária a ressecção da lesão para controlo das crises.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma criança de 6 anos, sexo feminino, sem antecedentes de relevo, que foi referenciada à consulta de Pediatria por apresentar cerca de 8 episódios por dia (com duração de segundos) em que ficava parada, com um olhar vago e emitia sons ininteligíveis. A criança não referiu sintomas visuais espontaneamente, mas quando diretamente questionada, afirmou ver "pontinhos pretos" antes desses episódios e não ter memória para o que acontecia durante os mesmos. Ao exame físico, a doente não apresentava quaisquer alterações, bem como ao exame neurológico. No EEG, registaram-se três crises electroclínicas com padrão congruente com o diagnóstico de epilepsia de ausências. Além disso, registou-se atividade paroxística interictal occipital direita, não enquadrada na epilepsia de ausências. Por esse motivo, a doente realizou uma RM CE, que identificou uma lesão na vertente inferior paramediana anterior direita do cerebelo, compatível com um quisto neuroglial. Iniciou terapêutica com valproato até 380 mg 12/12h e foi referenciada a uma consulta de Neurocirurgia. A mãe refere que,

após a introdução de Valproato, não voltou a presenciar novos episódios, apesar de a professora referir que ainda há alturas em que nota que ela fica mais “parada”.

**Conclusão:** Este caso demonstra uma lesão cerebelosa com correspondente atividade paroxística no EEG, numa criança com epilepsia de ausências. Fica por esclarecer se se trata apenas de coexistência ou se existe umnexo causal entre a lesão cerebelosa e as crises.

## PO-32 - SÍNDROME DE JEAVONS E DIETA CETOGÉNICA

**Maria Pereira Coutinho<sup>1</sup>; Miguel F. Martins<sup>2</sup>; Margarida Ferro<sup>1</sup>; Sara Dias<sup>1</sup>; Inês Menezes Cordeiro<sup>1,3</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Unidade Funcional Medicina 2.3, Hospital Santo António dos Capuchos, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 3-Laboratório de Neurofisiologia Clínica, Hospital de São José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** A síndrome de Jeavons caracteriza-se por mioclonias palpebrais, com ou sem ausências, com crises induzidas pelo encerramento ocular e fotossensibilidade marcadas. Corresponde a 7.3-12.9% das epilepsias generalizadas genéticas, com início entre os 2 e os 14 anos e predomínio no sexo feminino. Um terço dos doentes tem história familiar positiva, estando a base genética ainda pouco esclarecida. Até 80% dos casos são refractários e necessitam de politerapia, não existindo ensaios randomizados controlados. Os dados relativamente às intervenções dietéticas são escassos, tendo um estudo retrospectivo sugerido alguma resposta às dietas cetogénica e de Atkins modificada.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 34 anos de idade, natural do Nepal, com diagnóstico de síndrome de Jeavons com início aos 12 anos, medicada neste contexto. Internada por apendicite aguda e descompensação da epilepsia, com crises recorrentes, sem resposta à terapêutica com múltiplos fármacos antiepilépticos tendo sido necessária terapêutica anestésica e admissão em Unidade de Cuidados Intensivos. Apendicectomizada sem intercorrências, com realização de vários ajustes terapêuticos posteriormente, encontrando-se à data de alta com controlo das crises sob levetiracetam, ácido valpróico, lamotrigina, topiramato e clonazepam. Três semanas depois, internada por crises de repetição sem factor desencadeante identificado, novamente com necessidade de terapêutica anestésica e necessidade de múltiplos ajustes da politerapia. Por fim iniciada dieta cetogénica, com remissão total dos episódios sete dias depois.

**Conclusão:** A síndrome de Jeavons é frequentemente refractária à terapêutica médica. Na ausência de séries de casos e de estudos mais alargados, o relato de casos como este é útil para a discussão de eventuais alternativas terapêuticas. No caso exposto, o controlo da epilepsia coincidiu temporalmente com a introdução da dieta cetogénica, sugerindo um benefício desta intervenção, a ser corroborado e substanciado em estudos futuros.

## PO-33 - O ESPECTRO CLÍNICO DAS DOENÇAS ASSOCIADAS AO GENE KCNQ2

**Isabel Brito<sup>1</sup>; Gonçalo Bonifácio<sup>2</sup>; João Carvalho<sup>1</sup>; José Paulo Monteiro<sup>1</sup>; Maria José Fonseca<sup>1</sup>**

1-Hospital Garcia de Orta; 2-Hospital de São Bernardo

Doenças associadas ao KCNQ2 têm em comum a existência de crises neonatais, com grande variabilidade nas restantes manifestações clínicas. A Epilepsia Neonatal Benigna tem bom

prognóstico, com resolução das crises no 1º ano de vida e desenvolvimento psicomotor normal. Já a Encefalopatia Epilética Neonatal cursa com atraso moderado-grave do desenvolvimento psicomotor e crises de difícil controlo, que tendem a melhorar nos primeiros anos.

Caso 1 – Menino, 10 meses. Gestação termo e parto sem intercorrências; mãe medicada com sertralina e lorazepam. Crises D3-5vida, observação intercrítica normal, EEG com atividade paroxística bilateral. Fenobarbital iniciado em D5, suspenso aos 4 meses. DPM adequado e sem novas crises. EEG (D4 terapêutica), estudo metabólico e RMN-CE sem alterações. Painel NGS de epilepsia revelou em heterozigotia – deleção exão15 do gene KCNQ2, considerada provavelmente patogénica.

Casos 2/3 – Meninas, 9 meses. Gestação gemelar bicoriónica/biarniônica, sem complicações, prematuridade tardia (36s). Ambas tiveram crises desde D2vida, com necessidade de vários antiepilépticos; em ambas houve um episódio de estado de mal, que respondeu à fenitoína após ineficácia da 1ª linha, levetiracetam. As crises foram rapidamente controladas após o estado de mal – foi feito *switch* posterior para carbamazepina, que mantém em associação com levetiracetam. Atualmente sem crises e com atraso ligeiro do DPM. EEG inicial com atividade epilética multifocal, EEG atual normal, estudo metabólico e RMN-CE sem alterações. Painel NGS de epilepsia revelou em ambas variante *missense* em heterozigotia, 1685A>G, *de novo* e cuja análise bioinformática sugere patogénica.

Os três casos enquadram-se no espectro, que se sabe cada vez mais amplo, de doenças associadas ao KCNQ2. Queremos destacar com estes casos a importância da realização do estudo genético na investigação de convulsões neonatais. Em ambas as gémeas, a resposta tão clara ao bloqueador dos canais Na<sup>+</sup> foi uma pista diagnóstica para o defeito genético subjacente – um bom exemplo da importância do diagnóstico genético para a terapêutica em epilepsia.

## PO-34 - METODOLOGIA DE QUANTIFICAÇÃO DOS PAROXISMOS NO SÍNDROME DE PONTA-ONDA CONTÍNUA DO SONO

**Daniel Carvalho<sup>2,3</sup>; Alberto Leal<sup>1</sup>**

1-Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa; 2-Laboratório de Electroencefalografia, Centro Hospitalar de Lisboa Central - Hospital Dona Estefânia; 3-Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa

**Introdução:** A demonstração da correlação entre a abundante actividade paroxística interictal e os défices cognitivo-comportamentais no síndrome de Ponta-Onda Contínua do Sono (POCS) motivou o desenvolvimento de técnicas quantitativas com utilidade diagnóstica e na monitorização terapêutica. A metodologia tem evoluído ao longo do tempo, beneficiando da disponibilidade de melhores ferramentas de *software* para isolar as pontas epiléticas a partir de registos EEG de longa duração.

**Objetivos:** Descrever a metodologia de quantificação da actividade paroxística actualmente utilizada no nosso laboratório no diagnóstico e monitorização de casos de encefalopatia epilética.

**Metodologia:** A quantificação é realizada a partir de registos EEG de longa duração (24h) obtidos em ambulatório, utilizando montagem de 23 eléctrodos (10-20 mais eléctrodos temporais inferiores). Para efeitos de monitorização utilizamos igualmente registos com dois canais bipolares em dispositivo *wearable*. A detecção das pontas interictais é efectuada de forma semiautomática pelo *software Spike2* (Cambridge Elec-

tronics Design), sendo obtido o tempo de ocorrência das pontas. Esta informação é utilizada para quantificar o "Spike-Wave Index" (SWI) em unidades de 10 minutos ao longo de todo o registo, bem como a frequência de pontas por minuto. Definimos o "Index" de POCS como a média dos valores máximos de SWI nos 4 primeiros ciclos de sono nocturno.

**Resultados:** Efectuamos a análise retrospectiva de 100 casos suspeitos de POCS segundo a metodologia descrita. Em

cerca de 50% dos casos confirmou-se o diagnóstico, sendo que a análise de grupo permitiu estabelecer um valor de 60% do Índice de POCS como limiar para a separação dos dois grupos.

**Conclusão:** Descrevemos uma metodologia de quantificação da actividade paroxística em doentes suspeitos de POCS para utilização na prática clínica corrente, com determinação dos limiares de separação entre doentes e não doentes.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DO 34.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Afonso Morgadinho		CO-17	Cristina Mota	CO-10
Alberto Leal	CO-15, PO-24,	PO-34	Cristina Rosado Coelho	PO-14
Alexandra Santos		PO-30	Daniel Carvalho	PO-34
Alexandre Moreira		CO-01	Daniel Dias de Oliveira	CO-02, PO-22
Alexandre Rainha Campos		CO-05	Daniel Filipe Borges	CO-08, CO-15
Amélia Mendes		PO-21	Daniela Santos Oliveira	PO-08, PO-16
Amílcar Falcão		PO-10	Diana Melancia	PO-04
Ana Azevedo		CO-06	Dílio Alves	PO-17
Ana Carvalheiro		CO-04	Diogo Silva	CO-14
Ana Catarina Franco		PO-12	Diogo Simão	CO-05
Ana Cavalheiro		CO-01	Elisabete Gonçalves	CO-20
Ana Cavalheiros		PO-26	Elodie Lopes	CO-11
Ana Cristina Mota		PO-21	Emanuela Maldonado	CO-07
Ana Fortuna		PO-10	Ernestina Santos	CO-03
Ana Franco	CO-05, CO-09		Eunice Matoso	PO-09
Ana Gouveia		PO-08	Fábio Gomes	PO-09
Ana Graça Velon		PO-13	Firmina Sambayeta	CO-03
Ana João Marques	PO-06, PO-07, PO-13, PO-15		Francisca Sá	CO-12, PO-20, PO-30
Ana Marta Ferreira		CO-01	Francisco Antunes	CO-17
Ana Martins Silva		CO-03	Francisco Barros	PO-28
Ana Rita Peralta	CO-05, CO-09, CO-17, PO-12		Francisco Millet Barros	PO-14
Ana Silva		PO-10	Francisco Sabença	PO-21
Anabela Almeida		PO-10	Francisco Sales	PO-10
André Costa	PO-06, PO-07, PO-13		Gonçalo Bonifácio	PO-33
André Rêgo		PO-22	Gonçalo V. Bonifácio	PO-27
André Silva-Pinto		CO-06	Helena Rocha	CO-06, CO-10, CO-13, CO-14 PO-16, PO-19, PO-23
Andreia Costa		PO-23		
Ângela Santos		CO-11	Heloísa Silva	CO-15
António Campos		CO-06	Inês Antunes Cunha	PO-03
Antonio Cuco		PO-30	Inês Carrilho	CO-03, PO-29
António Gonçalves Ferreira		CO-05	Inês Carvalho	PO-05, PO-11
António Martins	CO-02, PO-01, PO-22		Inês Gomes	CO-15, PO-09
António Martins de Campos		CO-10, PO-21	Inês Menezes Cordeiro	PO-32
Armanda Santos		CO-02, PO-22	Isabel Amorim	PO-05
Augusto Rachão		CO-09	Isabel Brito	PO-27, PO-33
Bárbara Leal	CO-01, CO-04		Jacinta Fonseca	CO-18, CO-19, PO-17
Bárbara Martins		PO-23	Joana Bicker	PO-10
Bárbara Querido Oliveira		CO-20	Joana Carvalho	CO-02, PO-22
Bárbara Teixeira		PO-31	Joana Correia	CO-07
Beatriz Madureira	CO-02, PO-01, PO-02, PO-22		Joana Dionísio	CO-02
Beatriz Nunes Vicente		CO-05	Joana Gomes	CO-07
Bebiana Conde		PO-15	Joana Lopes	CO-01, CO-04
Carla Batista		CO-08, CO-15	Joana Moniz Dionísio	PO-22
Carla Bentes	CO-05, CO-09, CO-17, PO-12		João Camilo	CO-07
Carla Morgado		PO-05, PO-11	João Carvalho	PO-33
Carolina Azoia		PO-15, PO-13	João Chaves	CO-01, CO-03, CO-04, PO-26
Carolina Jesus e Sá		CO-20	João Cunha	CO-11
Carolina Pinto-Gouveia		PO-03	João Felgueiras	CO-15
Catarina Borges	PO-06, PO-07, PO-13		João Moura	CO-03
Catarina Caldeiras	CO-11, CO-13, PO-19		João Paulo Gabriel	CO-07, PO-06
Catarina Correia Rodrigues		CO-05	João Pereira	PO-05, PO-11
Célia Machado		PO-05, PO-11	João Peres	CO-02, PO-01, PO-18, PO-22
Clara Chamadoira	CO-11, CO-13, PO-19		Joel Freitas	CO-04
Cláudia Melo	CO-18, CO-19, PO-17		Jorge Conde	CO-15
Cláudia Monteiro		PO-29	José Bandeira Costa	CO-02
Cláudia Santos Silva		CO-05	José Cabral	PO-30
Conceição Bento	CO-16, PO-09, PO-10, PO-14, PO-28		José Carlos Ferreira	PO-30
Cristiana da Silva		CO-16	José Mendes Ribeiro	PO-21
Cristiana Silva		PO-28	José Paulo Monteiro	PO-27, PO-30, PO-33

José Pimentel	CO-05, PO-25	Peter Grebe	PO-08, PO-31
José Vieira Barbosa	PO-09	Rafael Jesus	PO-15
Laetícia Alves	CO-02	Rafaela Costa	PO-23
Lénia Silva	CO-03	Raquel Pissarra	CO-18
Lénia Silva	PO-26	Raquel Samões	CO-01, CO-03, CO-04, PO-26
Leonor Dias	CO-14, CO-18, CO-19	Raquel Sousa	CO-19, PO-17
Lia Leitão	PO-18	Raquel Tojal	CO-02, PO-02, PO-22
Luís Costa	PO-05	Raquel Torjal	PO-01
Luís Fonseca	PO-10	Renato Oliveira	PO-25
Luís Rufo Costa	PO-11	Ricardo Martins-Ferreira	CO-01
Mafalda Matias	CO-20	Ricardo Rego	CO-06, CO-10, CO-11, CO-13
Mafalda Sampaio	CO-18, CO-19, PO-17		CO-14, PO-16, PO-19, PO-23
Manuel Guimarães	CO-07	Rita Bilhoto	CO-18, CO-19
Manuel Rito	CO-11, CO-13, PO-19	Rita Martins	PO-18
Manuela Santos	PO-29	Rita Pinheiro	CO-02, PO-18, PO-22
Margarida Ferro	PO-04, PO-32	Rita Pissarra	CO-18, CO-19
Margarida Lopes	PO-11	Rúben Rocha	PO-29
Maria José Fonseca	PO-33	Rui Chorão	PO-13, PO-29
Maria Pereira Coutinho	PO-32	Rui Silva	PO-10
Mariana Silva	CO-12, PO-20	Rute Teotónio	CO-16, PO-14
Marta Carvalho	CO-14	Sara Cavaco	CO-04
Marta Sequeira	PO-04	Sara Dias	PO-32
Miguel F. Martins	PO-32	Sara Parreira	CO-05, CO-09, CO-17, PO-12
Miguel Miranda	CO-02, PO-01, PO-22	Sofia Casanova	PO-21
Mrinalini Honavar	PO-30	Sofia Delgado	CO-02, PO-22
Nuno Canas	PO-30	Sofia Ferrão Malheiro	PO-26
Octávia Brás	CO-12, PO-20	Sofia Lopes	PO-11
Paulo Coelho	CO-08	Sofia Malheiro	CO-03
Paulo Ferreira	PO-23	Sofia Quintas	CO-05
Paulo Pinho e Costa	CO-01	Sónia Figueiroa	CO-03
Pedro Cabral	PO-30	Susana Renca	PO-03
Pedro Guimarães	CO-07, PO-06, PO-07, PO-13, PO-15	Susana Rocha	CO-20
Pedro Nascimento Alves	PO-12	Telmo Pereira	CO-08, CO-15
Pedro Neves	PO-22		
Pedro Teles	CO-13		

# REUNIÃO DE PRIMAVERA/VERÃO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2022

Peniche | 25 e 26 março 2022

Organização: Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 - NMOSD COM INÍCIO EM IDADE TARDIA: REGISTO MULTICÊNTRICO NACIONAL

Ernestina Santos<sup>1,2</sup>, João Moura<sup>1</sup>, Raquel Samões<sup>1,2</sup>, Ana Paula Sousa<sup>1</sup>, Teresa Mendonça<sup>3</sup>, Pedro Abreu<sup>3</sup>, Joana Guimarães<sup>3</sup>, Inês Correia<sup>4</sup>, João Durães<sup>4</sup>, Lívia Sousa<sup>4</sup>, João Ferreira<sup>5</sup>, João de Sá<sup>5</sup>, Filipa Sousa<sup>6</sup>, Marta Sequeira<sup>7</sup>, Ana Sofia Correia<sup>8</sup>, Ana Luísa André<sup>9</sup>, Carlos Basílio<sup>9</sup>, Marta Arenga<sup>10</sup>, Inês Brás Marques<sup>11</sup>, Sandra Perdigão<sup>12</sup>, Ivânia Alves<sup>13</sup>, Mariana Santos<sup>14</sup>, Vasco Salgado<sup>14</sup>, Adelaide Palos<sup>15</sup>, Rui Guerreiro<sup>16</sup>, Luis Isidoro<sup>17</sup>, Daniela Boleixa<sup>18</sup>, Paula Carneiro<sup>2,19</sup>, Esmeralda Neves<sup>2,19</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Guilherme Gonçalves<sup>2</sup>, Maria José Sá<sup>3,20</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António/Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 6-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 7-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 9-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 10-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário da Cova da Beira; 11-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz de Lisboa; 12-Serviço de Neurologia, Hospital de Viana do Castelo/Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 13-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 14-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca/Amadora Sintra; 15-Serviço de Neurologia, Hospital de Santarém; 16-Serviço de Neurologia, Hospital de Setúbal; 17-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Tondela e Viseu; 18-Departamento de Ensino, Formação e Investigação, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 19-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 20-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Fernando Pessoa

**Introdução:** As doenças neuroimunológicas têm fenótipos diferentes de acordo com a idade de apresentação, como é o caso da esclerose múltipla ou miastenia gravis. A NMOSD parece seguir a mesma regra, não estando ainda bem caracterizada.

Descrição demográfica e clínica dos casos de NMOSD de início em idade tardia (LONMOSD) e comparação com os casos de início precoce (EONMOSD).

**Métodos:** Dados recolhidos a partir de um registo nacional de NMOSD recentemente publicado. Foi utilizado o ponto de corte de 50 anos para definir os dois subgrupos.

**Resultados:** De 180 doentes identificados a partir do estudo epidemiológico português, foram identificados 45 casos de LONMOSD, 36 mulheres (80%). O rácio mulher:homem era de 4:1 e de 2.6:1 nos EONMOSD. A duração da doença e o tempo até ao diagnóstico não diferiram entre grupos. Seis doentes

tiveram início dos sintomas  $\geq 70$  anos (3,33%). Os fenótipos de apresentação mais comuns foram a mielite transversa (53,5%) e a neuropatia óptica ótica (26,7%), não diferindo significativamente dos EONMOSD (0,074). O número médio de surtos foi inferior nos LONMOSD (0,048), apesar de não haver diferenças na taxa anualizada de surtos e número de surtos graves. A maioria dos doentes LONMOSD tinham anticorpos anti-AQP4 (51,1%), 12 anti-MOG (28,9%) e 9 eram seronegativos (20,0%). A contagem média de mononucleares no LCR foi maior nos doentes LONMOSD comparando com os EONMOSD ( $p=0,023$ ). As terapêuticas não diferiram significativamente entre os grupos. Os doentes LONMOSD apresentaram um EDSS final de 6,0 (DP=2,8), significativamente maior do que os doentes EONMOSD, 3,25 (DP=1,80),  $p=0,022$ . Os doentes LONMOSD anti-AQP4+ apresentaram um EDSS maior do que os anti-MOG+( $p=0,022$ ). O tempo para progressão na incapacidade foi menor nos doentes LONMOSD ( $p<0,001$ ), sem diferenças de acordo com o serostatus.

**Conclusão:** A idade de início mais tardia na NMOSD parece associar-se a maior grau de incapacidade e menor tempo para a atingir, apesar de não haver uma diferente associação aos síndromes na apresentação.

### CO-02 - ESCLEROSE MÚLTIPLA EM IDADE PEDIÁTRICA – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE ADULTOS

Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Andreia Matas<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:** Esclerose múltipla (EM) na população pediátrica é rara. Existem poucos estudos populacionais, mas admite-se que entre 1,7%-5,6% dos doentes com EM tem menos de 18 anos. O diagnóstico, tratamento e evolução da EM pediátrica.

Rever os casos de EM em doentes com menos de 18 anos acompanhados em Consulta de Neurologia.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, observacional, das características sociodemográficas e clínicas dos doentes com idade inferior a 18 anos no momento de diagnóstico de EM (de acordo com os critérios de diagnóstico na época) acompanhados em Consulta entre Janeiro/2010 e Janeiro/2022.

**Resultados:** Identificámos 9 casos de EM pediátrica neste período, representando 10.9% do total de casos de EM diagnosticados. No nosso grupo 2/3 doentes eram meninas com uma mediana de idades ao diagnóstico de 14 anos e 5 meses (10-17). Em respeito às manifestações neurológicas: 4 doentes apresentaram-se com nevrite óptica, 4 com sintomas bulbares e

perturbação sensitiva em 1 doente. O exame neurológico tinha alterações em todos os casos: nistagmo ou ataxia em 44,4%, defeito pupilar aferente ou oftalmoparesia em 33,3%, hiper-reflexia em 22,2% e sinal de Babinski em 11,1%. A RM-crânio inicial mostrou lesões compatíveis com desmielinização em 8 doentes, em todos existiam lesões periventriculares, em 5 havia justacorticais e 3 doentes tinham lesões na região infratentorial. O estudo do líquido cefalorraquidiano (LCR) foi feito nos 9 doentes e mostrou uma média de 5 células com bandas oligoclonais positivas em 7. A investigação complementar exclui outras condições e diagnosticou-se EM à apresentação em 7 doentes (77,8%). Terapêutica modificadora da doença foi iniciada em média, 58 dias após diagnóstico e a escolha foi interferon-beta em 5 doentes (55,6%).

**Conclusão:** EM pediátrica é mais do que EM em crianças. Existem características e progressão distinta, como mais surtos precoces, bem como especificidades no tratamento.

### CO-03 - IMPORTANCE OF GENDER AND AGE AT DIAGNOSIS IN THE QUALITY OF LIFE OF PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS

João de Sá<sup>2</sup>; Ana Macedo<sup>1</sup>; João Ferreira<sup>2</sup>

1-Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas da Universidade do Algarve; 2-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Introduction:** Multiple sclerosis (MS), is the most frequent neurological disease leading to disability in young adults, which can result in patients' health-related quality of life (QoL) impairment. MS patients tend to report a lower QoL than the general age and gender-matched populations

This study aimed to characterize a cohort of MS patients and evaluate the importance of gender and age at diagnosis on QoL during a period of 24 months.

**Methods:** Single-center, non-interventional prospective study performed at Hospital Santa Maria. The study included patients aged  $\geq 18$  years with relapsing-remitting multiple sclerosis (RRMS). Patients' QoL and clinical situation were evaluated. The comparison of two independent groups (male vs. female and age at diagnosis of  $\leq 35$  years old vs.  $>35$  years old) was performed. The relation between Multiple Sclerosis Impact Scale (MSIS-29) changes and biodemographic, clinical and therapeutic variables was analyzed using a logistic regression assuming change (positive or negative) as the dependent variable.

**Results:** A total of 236 patients were included, 73% female, mean age 44.2 years, and mean age at diagnosis 34.2 years. Age and age at diagnosis were identified as the factors that influence psychological impact score variation, the first impacted negatively, while age at diagnosis  $\geq 35$  years had a positive impact. Regarding physical impact, the factors with significant influence on the score were age, with a negative impact, marital status (married) and smoking status (smoker), both with a positive impact.

**Conclusion:** Although the results of this study are aligned to what has been published, the effects of MS on QoL in real-world patients may be underestimated, and the comparison of QoL results is not linear since there are several instruments available. The results of this study are also affected by the data collection period (during COVID-19 pandemic) but the impact on the results could not be measured directly or imputed in anyway.

### CO-04 - VOLUME TALÂMICO E ATROFIA RETINIANA NOS DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Claudia Lima<sup>1</sup>; Ana Margarida Novo<sup>2</sup>; Rita Machado<sup>1</sup>; Otilia D'almeida<sup>3</sup>; Ana Afonso<sup>4</sup>; Carmo Macário<sup>1</sup>; Lívia Sousa<sup>1</sup>; Miguel Castelo Branco<sup>5</sup>; Isabel Santana<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Hospital Distrital da Figueira da Foz; 3-Visual Neuroscience Laboratory, Institute for Biomedical Imaging and Life Sciences (CNC.IBILL), Faculty of Medicine, University of Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5-Institute for Nuclear Sciences Applied to Health (ICNAS), University of Coimbra

**Introdução:** A atrofia talâmica tem sido proposta como biomarcador relevante do processo neurodegenerativo na esclerose múltipla (EM). As suas causas são contudo desconhecidas, incluindo-se entre os mecanismos possíveis lesão primária de substância cinzenta, degenerescência retrógrada e/ou degenerescência trans-sináptica anterógrada (DTS). O papel do tálamo nas vias do sistema visual podem condicionar uma maior susceptibilidade a DTS após nevrite óptica (NO).

Comparar o volume do tálamo em doentes de EM com e sem NO.

**Métodos:** Foram recrutados 60 controlos saudáveis (CS) e 60 doentes consecutivos, 39 dos quais com história de NO. Os participantes realizaram RM-CE 3-Tesla e tomografia de coerência óptica. Os volumes de substância cinzenta cortical e subcortical foram calculados com o software Freesurfer.

**Resultados:** Os doentes tinham um menor volume talâmico comprando com os CS. Comparando os volumes de substância cinzenta regional entre os grupos com e sem NO, apenas o volume talâmico foi significativamente inferior nos primeiros (0,0038 vs 0,0043,  $p=0,001$ ). Na análise multivariada, as variáveis preditoras de atrofia talâmica foram a carga lesional em T2 ( $\beta=-0,281$ ,  $p=0,012$ ), o volume cortical ( $\beta=-0,397$ ,  $p=0,001$ ) e a história de NO ( $\beta=-0,275$ ,  $p=0,005$ ). O volume talâmico correlacionou-se com a atrofia das camadas interiores da retina, nomeadamente RNFL ( $r=0,331$   $p<0,014$ ), GCL ( $r=0,332$   $p<0,013$ ) e IPL ( $r=0,336$   $p<0,012$ ).

**Conclusão:** A atrofia talâmica é maior em doentes EM com história de NO. Correlaciona-se com atrofia das camadas interiores da retina, afectadas nessa patologia, além de com a carga lesional e volume cortical global. Estes dados suportam o papel da DTS na atrofia talâmica.

### CO-05 - USO DE ANTIDEPRESSIVOS EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Ana João Marques<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Andreia Matas<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:** Nos doentes com esclerose múltipla (EM) o uso de antidepressivos tem-se mostrado eficaz não apenas nos casos de síndrome depressiva (de prevalência elevada neste grupo), mas também na gestão de outros sintomas associados à doença.

Estudar o uso de antidepressivos nos doentes com EM no que respeita à sintomatologia, fármaco(s) utilizado(s) e características clínicas da doença à data de introdução e evolução.

**Métodos:** Análise retrospectiva e observacional das características sociodemográficas e clínicas dos doentes com EM sob tratamento com antidepressivos, seguidos na consulta de EM.

**Resultados:** Dos 141 doentes com EM seguidos em Con-

sulta identificámos em 73 (51,8%) toma pregressa ou atual de antidepressivo. Destes, estudámos aqueles em que a introdução do fármaco se deu após o diagnóstico de EM – 55 casos: 78,2% mulheres, com idade mediana de 32 anos (14-61). Em média, iniciaram antidepressivo 5,8 anos após diagnóstico e encontravam-se, nessa data, com uma funcionalidade na Escala Expandida do Estado de Incapacidade (EDSS) de 2,5. Analisando os tratamentos para a EM em curso, 40,0% estavam sob interferon-beta, 16,4% teriflunomida e 12,7% acetato de glatirâmero. A maioria dos doentes (81,5%) não havia tido surtos nos 2 anos anteriores, não existindo tratamento recente com corticoterapia. No que respeita aos sintomas manifestos, estes eram: humor deprimido (26,0%), ansiedade (23,6%), labilidade emocional (21,8%), queixas algícas (18,2%) e insónia (10,9%). O primeiro antidepressivo utilizado foi o citalopram (24,1%), seguido da duloxetine (20,4%), escitalopram (11,1%) e amitriptilina (11,1%). Estudando a evolução, em 12 doentes (22,2%) foi conseguida redução e posterior suspensão do fármaco. Dos restantes, 86,7% está atualmente com 1 antidepressivo.

**Conclusão:** Os antidepressivos são uma classe farmacológica amplamente usada nos doentes com EM e, na maioria dos casos, uma vez introduzidos são mantidos ao longo do tempo. As diferentes indicações de acordo com o sintoma apresentado devem condicionar uma abordagem terapêutica personalizada.

## CO-06 - PREGNANCY IN WOMEN WITH MULTIPLE SCLEROSIS: AN UNICENTER-BASED RETROSPECTIVE OBSERVATIONAL STUDY

**Jorge Talhada de Moura**<sup>1</sup>; **Joana Guimarães**<sup>1,2</sup>; **Maria Teresa Mendonça**<sup>2</sup>; **Pedro Abreu**<sup>1,2</sup>; **Maria José Sá**<sup>2,3</sup>; **Mafalda Seabra**<sup>1,2</sup>  
1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Departamento de Neurologia do CHUSJ; 3-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa

**Background:** Multiple sclerosis (MS) typically affects women of childbearing age, so pregnancy has been a relevant and controversial topic to discuss.

We aim to report the clinical course of MS during pregnancy and the postpartum period, and to evaluate the therapeutic approaches, obstetrical outcomes and breastfeeding data.

**Methods:** We retrospectively reviewed the medical records of 51 patients with a diagnosis of MS at least one-year before pregnancy. We assessed the following periods: one-year pre-pregnancy, pregnancy and one-year postpartum. Demographic, disease activity, treatment options, obstetrical and breastfeeding data were collected.

**Results:** Fifty-five pregnancies, between 2001 and 2020, were analyzed, as well as 58 newborns. 35.3% of women had relapses in the year pre-pregnancy (annualized relapse rate (ARR)=0.4). The median Expanded Disability Status Scale (EDSS) was 1.0 during all periods. Women with a higher EDSS score one-year pre-pregnancy had shorter discontinuation periods before conception, stopping disease-modifying treatments (DMT) around 5 weeks later ( $p=0.049$ ). Seven women had relapses during pregnancy (ARR=0.1). Also, they had an increased chance of having a premature newborn ( $p=0.049$ ). Women on natalizumab or fingolimod before pregnancy had a 12-fold more chance of relapses during pregnancy ( $p=0.006$ ). Fifteen women had relapses in the year postpartum (ARR=0.5). Intravenous immunoglobulin (IVIg) ( $p=0.185$ ) and breastfeeding ( $p=0.921$ ) did not significantly reduce the risk of relapses in the postpartum period. Women with relapses during the year preceding pregnancy breastfed less ( $p=0.038$ ).

**Conclusion:** In conclusion, our study confirms the decrease in ARR during pregnancy, followed by its postpartum increase, as well as the absence of disability progression. Altogether, our results suggest that MS and DMT do not appear to have an unfavorable effect on the main obstetrical outcomes. No risk reduction of postpartum relapses was found for women on IVIg, nor who breastfed.

## CO-07 - A SEROPROTEÇÃO CONTRA VZV EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA SOB TERAPÊUTICA MODIFICADORA DE DOENÇA

**Mafalda Soares**<sup>1</sup>; **Tiago Oliveira**<sup>1</sup>; **João Sequeira**<sup>1</sup>; **Marisa Brum**<sup>1</sup>; **Carlos Capela**<sup>1</sup>; **Ana Sousa**<sup>1</sup>; **Cristina Araújo**<sup>1</sup>; **Filipa Ladeira**<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A influência das terapêuticas modificadoras da doença (TMD) na aquisição de seroproteção após vacinas é reconhecida. Contudo, o efeito de TMD na persistência da seroproteção a médio-longo prazo não é conhecido, e pode ter implicações práticas nas estratégias de mitigação do risco infeccioso nesta população vulnerável.

Avaliar o efeito de TMD na persistência da seroproteção após vacina contra o vírus varicela-zoster (VZV).

**Métodos:** Estudo observacional e retrospectivo com análise de dados clínicos e analíticos de doentes com CIS/EM seguidos no nosso centro, em que desde 2016 é preconizada a serologia do VZV à data de diagnóstico, no início de TMD e anualmente. Foram selecionados todos os doentes com duas serologias consecutivas de VZV, separadas pelo menos por três meses, e com título basal seroprotector (>150 IU/L). Comparou-se o efeito da TMD administrada no mesmo período no outcome primário: perda de seroproteção a VZV.

**Resultados:** Analisaram-se 239 pares de serologias, relativos a 228 doentes. A idade mediana à data da última serologia foi de 44 (IQR 17,3) anos, e o tempo mediano entre serologias foram 18 (IQR 21,0) meses. Verificou-se perda de imunidade protetora em apenas 3 pares (1,3%), sem diferenças nesta resposta entre doentes sob diferentes TMD ( $p>0,05$ ). Contudo, observou-se um maior decréscimo do título mediano de anticorpos anti-VZV no intervalo de estudo em doentes sob fármacos anti-CD20 face aos restantes ( $p=0,01$ ).

**Conclusão:** A perda de seroproteção para VZV num período mediano de 18 meses é um evento raro em doentes sob TMD, pelo que a avaliação anual de anticorpos nos primeiros dois anos de terapêutica parece desnecessária. Não obstante, o decréscimo do título de anticorpos anti-VZV em doentes sob anti-CD20 neste período não permite excluir um maior risco de perda de seroproteção com estas terapêuticas a longo prazo.

## CO-08 - A SEROPROTEÇÃO CONTRA HBV EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA SOB TERAPÊUTICA MODIFICADORA DE DOENÇA

**Tiago Oliveira**<sup>1</sup>; **Mafalda Soares**<sup>1</sup>; **João Sequeira**<sup>1</sup>; **Marisa Brum**<sup>1</sup>; **Carlos Capela**<sup>1</sup>; **Ana Sousa**<sup>1</sup>; **Cristina Araújo**<sup>1</sup>; **Filipa Ladeira**<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A influência das terapêuticas modificadoras da doença (TMD) na aquisição de seroproteção após vacinas é reconhecida. Contudo, o efeito de TMD na persistência da seroproteção a médio-longo prazo não é conhecido, e pode

ter implicações práticas nas estratégias de mitigação do risco infeccioso nesta população vulnerável.

Prendemos avaliar o efeito de TMD na persistência da seroproteção após vacina HBV.

**Métodos:** Desde 2016, a serologia HBV é realizada em todos os doentes com CIS/EM à data de diagnóstico, no início de TMD, e anualmente em doentes sob ocrelizumab/alemtuzumab/cladribina. A imunização é recomendada a todos os doentes seronegativos. Foram selecionados todos os doentes com 2 serologias consecutivas HBV separadas pelo menos por 3 meses, e com um título basal seroprotector (>10 IU/L). Comparou-se o efeito do TMD administrado no mesmo período no outcome primário- perda de seroproteção a HBV.

**Resultados:** Analisaram-se 277 pares de serologias de 269 doentes. A idade mediana à data da última avaliação serológica foi de 44 (IQR 20,0) anos, o tempo mediano entre as 2 serologias foi de 16 (IQR 21,0) meses. Verificou-se perda de resposta seroprotectora em 52 casos (18,8%). No subgrupo sob anti-CD20 observou-se uma duplicação do risco de perda de seroproteção vs restante amostra (OR 2,3, 95% CI 1,24-4,28,  $p=0,008$ ). Este efeito foi independente do título basal e período de tempo entre avaliações serológicas na análise multivariada ajustada (OR 2,6, 95% CI 1,40-5,06,  $p=0,003$ ).

**Conclusão:** Observou-se um aumento do risco de perda de seroproteção HBV em doentes sob anti-CD20, num intervalo de tempo mediano de 16 meses. Dado o risco de hepatite B grave em contexto de tratamento com anti-CD20, poder-se-á considerar a monitorização anual de anticorpos anti-HBV em doentes sob estes TMD e educação relativa a comportamentos de risco de infeção HBV/ reforço vacinal em caso de perda de seroproteção.

## CO-09 - A INFLUÊNCIA DA VACINAÇÃO CONTRA O SARS-COV-2 NUMA POPULAÇÃO DE NMOSD E MOGAD

**Mafalda Soares<sup>1</sup>; Tiago Oliveira<sup>1</sup>; João Sequeira<sup>1</sup>; Marisa Brum<sup>1</sup>; Carlos Capela<sup>1</sup>; Ana Sousa<sup>1</sup>; Cristina Araújo<sup>1</sup>; Filipa Ladeira<sup>1</sup>**  
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** O potencial de exacerbação da neuromielite ótica (NMOSD) e da doença anti-MOG (MOGAD) após uma infeção viral ou vacinação é uma temática estudada mas imprecisa.

Com este estudo, propusemo-nos a avaliar a ocorrência de atividade clínica e imagiológica após imunização contra o SARS-CoV-2.

**Métodos:** Neste estudo retrospectivo, incluímos todos os pacientes com o diagnóstico de NMOSD ou MOGAD e com história de infeção por SARS-CoV-2 ou o comprovativo da sua vacinação, seguidos no nosso centro hospitalar entre 2016 e 2021. Temporalmente, tivemos em consideração cada surto que tenha ocorrido dentro de dois meses e a presença de novas lesões visíveis em RM-CE em qualquer fase, após infeção COVID-19 ou sua vacinação.

**Resultados:** Foram excluídos 8 doentes por desconhecimento da presença de vacinação ou infeção. Vinte e três doentes do nosso centro cumpriam os critérios de inclusão: oito com NMOSD, oito com NMOSD seronegativa, e sete com MOGAD. Quatro pacientes (17,4%) apresentaram um surto clínico: um após doença COVID-19 e três após vacinação contra o SARS-CoV-2 – destes, dois após vacina de mRNA e um após vacina de vetor viral. A mediana de dias entre eventos foi dezanove. Em três doentes, esta foi a manifestação inaugural da doença. Um paciente apresentou anticorpos anti-MOG, sendo os restantes seronegativos. Dois outros pacientes (8,7%) apresentaram atividade imagiológica assintomática após vacinação.

**Conclusão:** Na nossa coorte, a exacerbação da doença após uma infeção por SARS-CoV-2 ou sua vacinação verificou-se em quase 1/5 dos doentes expostos à imunização pelo vírus, sendo que maioritariamente como manifestação inaugural. No entanto, pela inconsistência na presença de anticorpos AQP4 e MOG, e pela impossibilidade em determinar a taxa anualizada de surtos nesta população, o papel da vacinação na exacerbação da doença continua em aberto.

## CO-10 - ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN MULTIPLE SCLEROSIS: DOES AUTOMATED LESION SEGMENTATION HELP?

**David Alves Berhanu<sup>1</sup>; João Duarte<sup>2</sup>; Sónia Batista<sup>3</sup>; Cláudia Lima<sup>3</sup>; Lúcia Sousa<sup>3</sup>; Miguel Castelo-Branco<sup>2</sup>; Daniela Jardim Pereira<sup>4</sup>**

1-Serviço de Imagiologia Neurológica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 4-Área Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

**Introduction:** It is well established that lesion load in Multiple Sclerosis correlates with disease progression, disability and symptom severity, enhancing the value of lesion quantification and segmentation. However, automated lesion segmentation tools are scarcely used in clinical practice.

We intend to test the application of automated lesion quantification and review the pitfalls of automated analysis, as well as the important caveats that are preventing its transfer to clinical setting.

**Methods:** Automated segmentation and quantification of T2-weighted hyperintensities was implemented in 20 brain MRI from 10 MS patients and 10 controls at two time-points, using the LST toolbox for SPM. Two neuroradiologists verified estimated lesion volumes and signalize regions of imprecise segmentation. Additionally, for each subject, a longitudinal analysis was performed to assess reproducibility and estimated new lesions, compared to manual segmentation.

**Results:** Despite the excellent sensitivity of the automated segmentation in the detection of supratentorial T2 hyperintensities, small infratentorial lesions are less consistently detected. Another common pitfall was the estimation of normal periventricular hyperintense caps as demyelinating lesions. As such, the reported number of lesions was less accurate than the estimated lesion volume, which should be complemented by visual analysis to increase specificity. On the other hand, automated segmentation of MRI data took approximately 8 minutes and required reasonable expertise, which may be an important limiting factor to widespread implementation.

**Conclusion:** Our findings suggest that automated analysis is a fast and effective tool to complement clinical practice, improving the analysis of T2-weighted images in patients with MS. Also, it provides a useful quantitative analysis of lesion volume changes over time, which can potentially be incorporated in future clinical decisions. Additionally, by establishing a correction measure for the periventricular areas overestimated as lesions, it is possible to reduce the false positives in the analysis, increasing specificity.

## CO-11 - OPTIC NEUROPATHY IN THE EMERGENCY ROOM: A RETROSPECTIVE REVIEW OF DIAGNOSIS REDEFINITION

**Daniel Cardoso<sup>1</sup>; Sofia Bezerra<sup>1</sup>; Ricardo Soares dos Reis<sup>1,2,3</sup>; Maria José Sá<sup>2,4</sup>; Joana Guimarães<sup>1,2</sup>**

1-Faculty of Medicine of the University of Porto, Portugal; 2-Department of Neurology, Centro Hospitalar de São João

(CHUSJ), Porto, Portugal; 3-i3S, University of Porto, Portugal; 4-Faculty of Health Sciences, University Fernando Pessoa, Porto, Portugal

**Introduction:** The initial clinical manifestations of optic neuropathies (ON) are usually first observed in the Emergency Room (ER). ON have several aetiologies and sometimes the diagnosis initially established in the ER is redefined after further investigations and/or new neurological events.

We aim to evaluate the disease course in patients admitted with a suspicion of ON and to explore the diagnosis redefinition during admission and follow-up.

**Methods:** We retrospectively reviewed the medical records of 171 patients with ON observed in the ER of CHUSJ, and subsequently admitted to the ward of our Neurology Department, between January 2004 and October 2021. Clinical, laboratory and imaging data, as well as treatment protocols and follow-up were analyzed.

**Results:** We included 171 patients with ON, stratified according to suspected aetiology on admission 99 inflammatory ON (57.9%), 38 ischemic ON (22.2%), 27 unspecified ON (15.8%), 3 Infectious ON (1.7%), 2 vasculitic ON (1.2%), 1 hereditary ON (0.6%), 1 nutritional deficiency ON (0.6%). When compared with their current diagnosis, 125 patients had an accurate ER discharge diagnosis (73.1%), 27 had a diagnosis of ON of unspecified aetiology (15.8%), while 19 had an inaccurate ER diagnosis (11.1%). Diagnostic change was more common with initial ischemic ON diagnosis (21.1%) compared to inflammatory ON diagnosis (8.1%).

**Conclusion:** Our study illustrates that most patients with ON can be accurately diagnosed in the ER with medical history and neuro-ophthalmological evaluation. Furthermore, it demonstrates that patients with initial suspicion of ischemic ON are those in which reclassification is more likely to occur during follow-up.

## CO-12 - REAL-WORLD ADHERENCE TO DIMETHYL FUMARATE IN PATIENTS WITH RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS

João de Sá<sup>1</sup>; João Ferreira<sup>1</sup>; Ana Macedo<sup>2</sup>

1-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas da Universidade do Algarve

**Introduction:** Even with the advent of oral drugs for multiple sclerosis treatment, adherence to therapy remains crucial to obtain a clinical and real benefit. Dimethyl fumarate (DMF) is a first-line treatment for relapsing remitting multiple sclerosis (RRMS) with a favorable risk-benefit profile as demonstrated per the phase III clinical trials DEFINE and CONFIRM. These studies showed that the DMF discontinuation rates were very low. Assessment of real-world adherence and predictive factors is necessary to reduce impact of non-adherence in outcomes.

This study aimed to evaluate DMF adherence during a 24-month period in a cohort of patients treated in a Portuguese center.

**Methods:** Single-center, non-interventional prospective study performed at Hospital Santa Maria. The study included adult RRMS patients treated with DMF in usual clinical practice. DMF adherence was calculated using the proportion of days covered (PDC), meaning the total number of days with medication supply divided by days in follow-up period. A patient was classified as adherent if the PDC was above 80%. Clinical and socio-demographic variables were compared between groups.

**Results:** 80 patients were included, 74% females, mean age 39 years and mean age at diagnosis 32 years. Twenty-six patients were treatment naïve. Adherence varied between 93% at 6 months (n=33) to 82% at 12 months (n=31) and 87.5% (n=42) at 24 months. No differences were found between treatment naïve and non-naïve patients and no relation between adherence and any baseline characteristic was found.

**Conclusion:** This real-world analysis, showed a high 2-year adherence in Portuguese patients on DMF treatment. However, the interpretation of these results should consider that the study was conducted during the COVID-19 pandemic. Major changes in outpatient clinic and restrictions affected patient follow-up and study data collection.

## CO-13 - OUTCOMES ON SOCIAL COGNITION IN ADULTS WITH PEDIATRIC-ONSET VERSUS ADULT-ONSET MULTIPLE SCLEROSIS

Rita Machado<sup>1</sup>; Catarina Massano<sup>2</sup>; Marisa Lima<sup>1</sup>; Isabel Monteiro<sup>1</sup>; Inês Correia<sup>1</sup>; Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>; Carmo Macário<sup>1</sup>; Lívia Sousa<sup>1</sup>; Isabel Santana<sup>1,2</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (FMUC)

**Introduction:** Patients with pediatric-onset multiple sclerosis (MS) (POMS) are more likely to experience classic cognitive impairment in adulthood than patients with adult-onset MS (AOMS). While there is accumulating evidence suggesting that social cognition is also prominently affected in MS, the social cognitive outcomes of POMS patients who have entered adulthood remain undetermined.

To compare the performance in social cognitive domains between adults with POMS and AOMS.

**Methods:** A group of 30 patients with POMS (age of MS onset <18 years) was compared with two cohorts of AOMS patients: one matched for age (AOAMS, n=30) and the other for disease duration (AODMS, n=30). Additionally, two groups of healthy controls (HC) were used: one matched for age, sex and education level with POMS and AOAMS patients (HC-A, n=30), and the other for the aforementioned characteristics with AODMS group (HC-B, n=30). Social cognitive performance was evaluated using Theory of Mind (ToM) testing, namely, the Reading the Mind in the Eyes Test (RMET) and ToM Videos Test.

**Results:** Social cognitive performance was worse on the MS population (POMS and AOMS) compared to HC, on both ToM tests (p<0.05). No statistically significant differences were found in ToM performance between POMS and AOMS patients. However, an exploratory analysis assessing the variation of ToM performance with age of MS onset (3 groups: ≤15 years; 15-20 years; ≥20 years) revealed that patients with disease onset ≤15 years old had significantly lower scores on RMET and ToM Videos Test when compared to the other two groups.

**Conclusion:** Overall, patients with POMS do not seem to be more prone to develop social cognitive impairment at adulthood, when compared with AOMS patients. However, very early disease onset (≤15 years) appears to affect a potentially "critical period" of social cognitive development with impact on ToM performance.

## CO-14 - A ESCLEROSE MÚLTIPLA COM APRESENTAÇÃO NO EXTREMO DE IDADE

Isabel Rovisco Monteiro<sup>1</sup>; Joana Parra<sup>1</sup>; Inês Correia<sup>1</sup>; Carla Nunes<sup>1</sup>; Maria Carmo Macário<sup>1</sup>; Lúvia Sousa<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) é uma doença que classicamente se manifesta em jovens adultos, contudo estão descritas formas de apresentação muito tardias (após os 59 anos), representando uma forma pouco frequente da doença.

Caraterizar os aspetos epidemiológicos, clínicos, laboratoriais e imagiológicos da EM com início muito tardio (EMIMT).

**Métodos:** Incluímos todos os doentes seguidos na Consulta de Doenças Desmielinizantes de um Centro Hospitalar Terciário com diagnóstico definitivo de EMIMT, de acordo com os Critérios de McDonald 2017. Retrospectivamente, recolheu-se informação relativa a aspetos epidemiológicos, clínicos, laboratoriais e imagiológicos, a partir da plataforma digital iMed.

**Resultados:** Dos 1385 doentes registados na plataforma iMed, 13 (0,94%) tiveram início de doença em idade muito tardia, com idade média atual de 70,23 ( $\pm 7,71$ ) anos e idade média de início de 61,67 ( $\pm 1,22$ ) anos. O género feminino foi o mais prevalente (54%). A apresentação clínica mais frequente envolveu a via piramidal (53,73%). As formas surto-remissão foram as mais frequentes (61,53%), com intervalo médio entre primeiro e segundo surtos de 6,5 anos e com recuperação após primeiro surto em 54% dos casos. A média dos scores de EDSS inicial e atual foi de 3,15 e 4,14, respetivamente. Encontrou-se positividade para bandas oligoclonais em 69,23% dos casos. Relativamente à localização das lesões, apresentaram uma maior frequência de lesões supra e infra-tentoriais, sendo que na maioria dos casos eram lesões não captantes de contraste na RM inicial (92,31%).

**Conclusão:** Na nossa população de doentes, apesar da prevalência das formas surto-remissão, o maior envolvimento motor associa-se a taxas de incapacidade superiores e mais precoces, tal como descrito na literatura. Realçamos que, apesar de pouco frequente, é um diagnóstico que deve ser considerado em doentes com lesões de substância branca nesta faixa etária.

## CO-15 - ASSOCIAÇÃO DE DOENÇAS DO ESPETRO DA NEUROMIELITE ÓPTICA E OUTRAS DOENÇAS AUTOIMUNES: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Joana Lopes<sup>1</sup>; Joana Fonte<sup>1</sup>; António Costa<sup>1</sup>; Raquel Samões<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:** A coexistência de doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD) com outras doenças autoimunes (DAI) é conhecida e inclui uma lista crescente de patologias. A prevalência e significado desta associação não são completamente compreendidos.

Caracterização clínica/laboratorial de doentes com NMOSD e DAI associadas.

**Métodos:** Estudo observacional transversal retrospectivo com seleção dos adultos com critérios de NMOSD seguidos em consulta de Neuroimunologia; colheita de dados clínicos/paraclinicos/tratamentos/outcome do processo clínico.

**Resultados:** De uma coorte de 46 NMOSD (19 com anticorpos anti-AQP4+, 21 anti-MOG+, 6 seronegativas), identificaram-se 16 (34,7%) doentes com DAI: 13(81,3%) mulheres, idade média de início da clínica= 40(dp=13)anos, 10 anti-AQP4+, 4 anti-MOG+ e 2 seronegativas. As DAI associadas foram: Miastenia Gravis(n=3), lúpus sistêmico eritematoso(LES) com síndrome antifosfolipídico(SAF) (n=3), tiroidite de Hashimoto(n=2), síndrome de Sjogren(SS) (n=1), doença relacionada com hiperIgG4(n=1), esclerodermia(n=1), síndrome Churg-Strauss(n=1), 4 com síndrome de autoimunidade múltipla (1 espondilartropatia/tiroidite, 1 LES/HAI, 1 cirrose biliar primária(CBP)/hepatite autoimune(HAI)/SS, 1 SS/CBP/anemia hemolítica). A manifestação da DAI precedeu a NMOSD em 10 (62,5%) doentes, com uma mediana de 7 anos. A manifestação inicial da NMOSD foi a nevrite ótica em 6 (37,5%) e mielite em 5 (31,3%); a doença foi multifásica em 12 (75,0%) doentes, com uma mediana de 2(1-7) eventos. Na fase aguda, todos fizeram corticoterapia, 5 (31,3%) plasmáfereze e 3 (18,8%) imunoglobulina. Com um tempo de seguimento mediano de 10 anos, a mediana de EDSS atual é 2 (0-10), havendo 2 óbitos. O tratamento atual é com azatioprina em (50,0%) doentes, rituximab(n=3), prednisolona(n=2), imunoglobulina(n=1), ciclofosfamida(n=1), micofenolato mofetil(n=1) ou metotrexato(n=1).

**Conclusão:** De acordo com a literatura, a coexistência de DAI foi mais frequente em doentes com NMOSD anti-AQP4+ do que doentes com NMOSD anti-MOG+. Identificámos um caso com síndrome hiperIgG4 não previamente descrito. A existência de poliautoimunidade e síndrome de autoimunidade múltipla em alguns doentes sustenta a existência de fatores de suscetibilidade ou mecanismos fisiopatológicos comuns.

## CASOS CLÍNICOS

### CC-01 - DOENÇA INFLAMATÓRIA MULTIFOCAL DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL EM DOENTE COM DOENÇA DE PARKINSON SUBMETIDO A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA

Joana Lopes<sup>1</sup>; Diogo Costa<sup>1</sup>; Vasco Abreu<sup>1</sup>; Luís Botelho<sup>1</sup>; Ricardo Taipa<sup>1</sup>; Alexandre Mendes<sup>1</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** A coocorrência de Doença de Parkinson (DP) e doenças inflamatórias do SNC (Esclerose Múltipla, vasculite) tem sido raramente reportada, sendo a relação entre essas patologias pouco compreendida.

**Caso Clínico:** Homem de 67 anos com diagnóstico de DP desde 2008, submetido a cirurgia de estimulação cerebral profunda (STN-DBS) em 2017 por complicações motoras graves, com marcado benefício. Em RMN-CE prévias à cirurgia identificaram-se lesões cortico-subcorticais hiperintensas em T2/FLAIR, sem restrição à difusão das moléculas de água ou captação de contraste, fronto-parietais esquerdas e perirrolândicas bilaterais, consideradas lesões gliótico-isquémicas crônicas e estáveis. Em 2018 inicia episódios paroxísticos de mioclonias generalizadas de predomínio esquerdo, sem tradução no EEG, somando-se défice motor e apraxia do membro inferior esquerdo, de instalação subaguda e progressiva em meses. A RM mostrou lesões peri-rolândicas direitas de novo, sem lesões no corpo caloso ou infratentoriais; o LCR pleocitose ligeira e oito bandas oligoclonais sem correspondência no soro; angiografia clássica não sugestiva de vasculite; antineuronais e anti-AQP4/MOG negativos e sem evidência clínica, analítica ou imagiológica (TC toraco-abdomino-pélvica, FDG-PET) de doença autoimune sistémica, infeção ou neoplasia. A biópsia cerebral mostrou astrocitose e microgliose cortical e da substância branca subcortical, com linfócitos T e macrófagos, sem atingimento da parede dos vasos ou meninges, e patologia alfa-sinucleína cortical com Lewy *bodies*. Iniciou corticoterapia e levetiracetam, com melhoria do défice motor e dos episódios que se revelou corticodependente. Iniciou azatioprina, com resposta clínica insuficiente. Por agravamento imagiológico (nova lesão temporal direita), iniciou rituximab, verificando-se estabilidade clínica, com alguma melhoria da marcha.

**Conclusão:** Reportamos um caso raro de comorbilidade de DP e doença inflamatória multifocal do sistema nervoso central, de natureza indeterminada. A relação entre ambas permanece incerta, questionando-se o papel da agressão cirúrgica na progressão da doença inflamatória e levantando a discussão sobre a eventual contribuição de mecanismos imuno-mediados na patogénese da DP.

### CC-02 - SÍNDROME DE SUSAC: IMPORTÂNCIA DA NEUROIMAGEM NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DAS DOENÇAS INFLAMATÓRIAS DO SNC

Sara Carvalho<sup>1</sup>; Catarina Caldeiras<sup>2,3</sup>; Bárbara Martins<sup>2,3</sup>; Daniela Ferro<sup>2,3</sup>; Andreia Costa<sup>2,3</sup>; Pedro Abreu<sup>2,3</sup>; Guilherme Silva<sup>4</sup>  
1 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, EPE; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e

Universitário de São João, EPE; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurorradiologia do Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE

**Introdução:** A sobreposição de características clínicas, epidemiológicas e neurorradiológicas entre as diferentes patologias inflamatórias do SNC dificulta o seu diagnóstico diferencial, atrasa a instituição de terapêutica e pode condicionar aumento de morbidade. Apresentamos um caso que ilustra estas dificuldades e cujos achados neuroimagiológicos foram importantes para o diagnóstico final.

**Caso Clínico:** Homem de 37 anos desenvolveu quadro de cefaleia refratária de características migranosas, seguida em dias por marcadas alterações neuropsiquiátricas, prosopagnosia e alteração da linguagem. A RM-cerebral, em ambulatório, revelou múltiplas lesões punctiformes hiperintensas nas sequências de TR longo envolvendo os centros semiovais, substância branca subcortical e periventricular, substância cinzenta profunda, hemisférios cerebelosos e protuberância. No SU, realizou estudo de LCR, que revelou proteinorráquia de 1,98 g/dL, sem pleocitose nem consumo de glicose. Considerou-se o diagnóstico de encefalite autoimune provável, tendo cumprido 7 dias de metilprednisolona 1000 mg ev. No 6º dia de internamento, iniciou queixas de zumbido não pulsátil e de hipoacusia esquerda. A RM de controlo revelou resolução da grande maioria das lesões infratentoriais/periventriculares e tendência para um aspeto sequelar das lesões remanescentes. A avaliação por otorrinolaringologia confirmou a existência de surdez neurosensorial para frequências médias e a avaliação por oftalmologia foi normal. Revendo a RM prévia foi possível verificar a presença de lesões "snowball" no centro do corpo caloso, sem atingimento da interface caloso-marginal; a maioria com realce após gadolínio. O conjunto dos achados clínico-imagiológicos conduziu ao diagnóstico de síndrome de Susac provável.

**Conclusão:** Este caso em particular, em que a tríade classicamente descrita e que define a síndrome de Susac se encontra incompleta, ilustra a importância da correlação clínica e imagiológica no seu diagnóstico, especialmente do incremento de acuidade diagnóstica dado pela reavaliação das imagens iniciais e pela RM de controlo.

### CC-03 - INTERAÇÃO CÉREBRO-CORAÇÃO: ESCLEROSE MÚLTIPLA E CARDIOMIOPATIA DE TAKOTSUBO

Andrea Cabral<sup>1</sup>; Joana Novo<sup>1</sup>; Helena Felgueiras<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** Apesar de incomum, lesões focais do SNC com envolvimento dos centros vasomotores podem desencadear eventos cardiopulmonares agudos, como a cardiomiopatia de Takotsubo e o edema pulmonar neurogénico. No caso das doenças desmielinizantes, a localização mais frequentemente implicada é a região dorsomedial do bulbo raquidiano, onde se situa o núcleo do trato solitário. Esta estrutura encontra-se em grande proximidade com o pavimento do quarto ventrículo e com a área postrema; integra aferências dos barorreceptores carotídeos e aórticos e, em resposta, veicula eferências cardio-

inibitórias e reguladoras da atividade simpática (barorreflexo); a sua disfunção resulta num aumento da estimulação simpática que predispõe a disfunção cardiopulmonar.

**Caso Clínico:** Mulher de 52 anos com esclerose múltipla surto-remissão sob interferão beta. Recorreu ao serviço de urgência por náuseas, vômitos e desconforto pré-cordial com três dias de evolução. Eletrocardiograficamente apresentava infradesnívelamento do segmento ST nas derivações esquerdas, analiticamente troponinas moderadamente elevadas, e angiograficamente sem doença coronária. O ecocardiograma e a ressonância magnética cardíaca mostraram acinesia basal do ventrículo esquerdo, com disfunção sistólica grave. Perante estes achados, concluiu-se tratar-se de cardiomiopatia de Takotsubo. Ao segundo dia de internamento, por queixas de diplopia foi observada por Neurologia – apresentava oftalmoparésia internuclear direita. Na ressonância magnética cerebral observou-se, de novo, uma lesão hiperintensa em T2 e FLAIR, hipointensa em T1, captante, na vertente posteromedial direita do bolbo raquidiano. Três meses depois, constatou-se recuperação completa da função sistólica e resolução dos défices neurológicos.

**Conclusão:** Pretendemos ilustrar a íntima relação entre o SNC e o sistema cardiovascular, e alertar para a possibilidade de lesões desmielinizantes de topografia bulbar causarem disfunção cardíaca aguda, que pode anteceder as manifestações neurológicas. O tratamento da cardiomiopatia de Takotsubo é de suporte e passa pela resolução do fator desencadeante – neste caso estaria indicado o tratamento do surto de esclerose múltipla com corticoterapia.

## CC-04 - NEUROPATIA ÓTICA INFLAMATÓRIA: APRESENTAÇÃO DE CADASIL

João Moura<sup>1</sup>; Catarina Mendes Pinto<sup>1</sup>; Pedro Pinto<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** O CADASIL (*cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy*) associa-se tipicamente a enfartes cerebrais de início precoce, enxaqueca e demência vascular. No entanto, o envolvimento do nervo ótico também já foi reportado.

**Caso Clínico:** Jovem de 21 anos apresentou escotoma temporal inferior direito, discromatopsia, defeito pupilar relativo aferente e edema do disco bilateralmente na fundoscopia. O aumento das latências nos potenciais evocados visuais sugeria neuropatia ótica bilateral. O líquido cefalorraquidiano apresentou 11 leucócitos/mm<sup>3</sup>, proteínas 0,45 mg/dL, elevação da IgG (0,45 mg/dL) e 2 bandas oligoclonais, sem espelho sérico. A velocidade de sedimentação era 17 mm/h e a proteína C reactiva 5 mg/dL. Os anticorpos anti-aquaporina 4 e anti-MOG foram negativos. A RM mostrou uma hiperintensidade no nervo ótico direito, com realce após contraste, e múltiplas lesões focais em FLAIR, com confluência nos cornos temporais anteriores. A doente melhorou após ciclo de metilprednisolona endovenosa. Pela atipia das lesões para doença inflamatória e localização sugestiva de CADASIL, foi solicitado um teste genético que demonstrou a variante patogénica c994C>T p (Arg332Cys) em heterozigotia no gene *NOTCH3*, compatível com o diagnóstico de CADASIL.

**Conclusão:** Este caso ilustra o envolvimento isolado do nervo óptico, com características de neuropatia inflamatória como uma possível apresentação de CADASIL, numa idade e sexo em que é diagnóstico diferencial com esclerose múltipla e doenças do espectro da neuromielite ótica.

## CC-05 - “UMA ENCEFALOMIELE DE CAUSA A DESVENDAR”

Catarina Saraiva Fernandes<sup>1</sup>; João André Sousa<sup>1</sup>; Inês Correia<sup>1,2</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** Encefalomielite disseminada aguda (ADEM) é uma síndrome clínica desmielinizante caracterizada por alteração do estado de consciência a que pode ser associar um envolvimento multifocal do sistema nervoso central (SNC). Esta entidade tipicamente tem um curso monofásico e é menos comum na idade adulta.

**Caso Clínico:** Jovem, sexo feminino, 21 anos, com história de consumo de canábis, ecstasy e halucinogénicos, admitida por alteração do comportamento e prostração com 4 dias de evolução. Apurou-se o consumo recente de estupefacientes, adquiridos a fornecedor diferente. À admissão encontrava-se vigo com défice atencional, discurso pouco fluente e RCP em extensão à direita. A pesquisa de drogas de abuso na urina foi positiva para canabinóides. A TC cranioencefálica (CE) revelou hipodensidades da substância branca a nível bi-hemisférico. A RM-CE mostrou numerosas lesões tumefativas da substância branca com particular atingimento parietal, sensivelmente simétricas, com realce periférico em anel e sem efeito de massa. LCR com citológico normal e sem bandas oligoclonais. Anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG negativos. Pannel de autoimunidade e marcadores infecciosos negativos.

Durante o internamento iniciou megadoses de metilprednisolona, mantendo agravamento clínico com deterioração do estado de consciência e desenvolvimento de tetraparésia (G4). Do ponto de vista imagiológico também com agravamento, verificando-se aumento da dimensão das lesões e realce em anel incompleto. RM medular normal. Iniciou plasmáfereze (7 sessões), sem melhoria. Posteriormente realizou IVIG (0,4 g/kg/dia) 5 dias e corticoterapia oral em desmae progressivo, com boa resposta clínica e lenta recuperação.

No *follow-up* aos 3 meses, a doente apresentava comportamento adequado, sem alterações da linguagem, mantendo ligeira paraparésia espástica (G4+) sendo capaz de marcha autónoma. RM-CE de controlo com melhoria imagiológica.

**Conclusão:** Com este caso pretendemos realçar a dificuldade na distinção de ADEM monofásica no contexto tóxico (estupefaciente ou aditivo) ou uma forma tumefativa de doença desmielinizante, sendo muito importante o adequado tratamento na fase aguda.

## CC-06 - SÍNDROME DO SEIO CAVERNOSO E CERVICALGIA, DUAS MANIFESTAÇÕES DA MESMA ENTIDADE - PAQUIMENINGITE HIPERTRÓFICA IDIOPÁTICA

Roberto Mendes Franco<sup>1,2</sup>; Pedro Abreu<sup>2,3</sup>; Jorge Pinheiro<sup>4,5</sup>; Joana Guimarães<sup>2,3</sup>

1-Hospital Central do Funchal – SESARAM, Departamento de Neurologia, Funchal, Portugal; 2-Centro Hospitalar Universitário de São João, Departamento de Neurologia, Porto, Portugal; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 4-Centro Hospitalar Universitário de São João, Departamento de Anatomia Patológica, Porto, Portugal; 5-Departamento de Patologia, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

**Introdução:** A paquimeningite hipertrófica idiopática (PHI) é uma doença inflamatória crónica rara, cuja fisiopatologia é,

ainda desconhecida. O seu diagnóstico, muitas vezes desafiante, baseia-se em achados neurorradiológicos e na exclusão de causas secundárias.

**Casos Clínicos:** 1) Mulher de 59 anos é observada por cefaleia fronto-orbitária esquerda, com posterior diminuição gradual da acuidade visual do olho esquerdo. Sem antecedentes pessoais de relevo. Ao exame neurológico apresentava: proptose ocular, acuidade visual de olho esquerdo <0,05, defeito pupilar relativo aferente à esquerda, e diplopia na leve e supravessão. A RM cranioencefálica em T1 com contraste revelou espessamento dural na vertente anterior da fossa craniana média esquerda, prolongando-se para o seio cavernoso e bordo livre da tenda do cerebelo ipsilaterais. 2) Mulher de 39 anos é observada por queixas de cervicálgia. Antecedentes pessoais de AVC isquémico estriato-capsular esquerdo. Sem alterações focais ao exame neurológico à exceção de ligeira hiperreflexia osteotendinosa esquerda. A RM do neuroeixo em T1 com contraste mostrou espessamento e captação dural da vertente inferior do clivus e posterior do buraco magno, estendendo-se ao longo da coluna cervical. Em ambos casos foi assumida provável etiologia neoplásica, procedendo-se à realização de biópsia, que confirmou, após a exclusão de possíveis causas infecciosas e inflamatórias, o diagnóstico de PHI. No primeiro caso optou-se por efetuar corticoterapia em esquema descendente, e no segundo o uso *off-label* de rituximab após pulso de megadose de metilprednisolona, conseguindo-se desta forma estabilidade clínico/imagiológica.

**Conclusão:** Estes dois casos raros demonstram o desafio diagnóstico que a PHI levanta pela ausência de achados específicos/característicos desta entidade, em que a abordagem diagnóstica invasiva (biópsia) foi necessária para se estabelecer diagnóstico definitivo e estratégia terapêutica dirigida.

## CC-07 - LESÕES DA SUBSTÂNCIA BRANCA PERIVENTRICULAR. QUAL A ETIOLOGIA?

**Roberto Mendes Franco**<sup>1,2</sup>; **Paulo Chaves**<sup>3,4,5</sup>; **Pedro Abreu**<sup>2,6</sup>

1-Hospital Central do Funchal – SESARAM, Departamento de Neurologia, Funchal, Portugal; 2-Centro Hospitalar Universitário de São João, Departamento de Neurologia, Porto, Portugal; 3-Centro Hospitalar Universitário de São João, Departamento de Medicina Interna, Porto, Portugal; 4-Centro de Referência em Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 5-Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 6-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

**Introdução:** Na abordagem das lesões da substância branca é importante investigar, de uma forma sistemática, uma etiologia adquirida ou genética. No entanto, mesmo de um estudo clínico rigoroso, o diagnóstico etiológico por vezes se afigura difícil.

**Caso Clínico:** Mulher de 50 anos com antecedentes patológicos de fibromialgia, enxaqueca sem aura, paralisia facial periférica direita, dislipidemia e patologia osteoarticular inicia seguimento em consulta de Neurologia-Dor pelas suas queixas álgicas aos 36 anos de idade. A doente, filha de pais não consanguíneos apresenta os antecedentes familiares seguintes: mãe com síndrome depressivo, o pai com história de DVC (desde os 57 anos) falecido aos 67 anos (pneumonia por aspiração) e a irmã (48 anos) com antecedentes de síndrome depressivo (desde os 17 anos). Inicia quadro, em 2013, muito lentamente progressivo, até à atualidade, de diminuição de força muscular dos membros esquerdos associado a sinais piramidais ipsilaterais. Enceta estudo etiológico que se foi alargando/complicando à medida que a doente foi progredindo clinicamente, do que se destaca: estudo do LCR sem alterações; RM-CE com

angio RM: em T1 ténue captação linear bi-hemisférica ao longo dos espaços perivasculares de líquido, e em T2/FLAIR hipersinal em região estriato-capsular e coroa radiada direita, sem captar contraste em exames posteriores e neste momento com ligeira diminuição do volume tálamo-peduncular, pedúnculo cerebral e hemiprotuberância à direita (seguimento de 8 anos). Estudo metabólico - doseamento aumentado de acil-carnitinas; biópsia de músculo com estudo da cadeia respiratória - sem alterações. Estudo genético sem deteção de variantes patogénicas para CADASIL na doente e familiar de primeiro grau (mãe). Estando presente na doente uma variante de significado incerto para doença de Alexander.

**Conclusão:** Este caso é particularmente representativo da dificuldade diagnóstica das doenças da substância branca do SNC. Será de grande interesse a discussão de outras possibilidades diagnósticas que possam definir uma melhor abordagem terapêutica.

## CC-08 - LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

**Leonor Dias**<sup>1,2</sup>; **Rafael Dias**<sup>1,2,3</sup>; **Ana Oliveira**<sup>1,2</sup>; **Maria José Rosas**<sup>1,2</sup>; **Joana Guimarães**<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE.; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Funchal, Portugal

**Introdução:** A leucodistrofia metacromática (LDM) deve-se a deficiência da enzima arilsulfatase A, conduzindo a disfunção neurológica progressiva por acumulação de sulfatídeos na substância branca (SB) do sistema nervoso central e periférico. A apresentação em idade adulta constitui um desafio diagnóstico.

**Caso Clínico:** Caso 1: homem de 37 anos, com epilepsia sob valproato de sódio (VPA) e tremor de ação iatrogénico. Aos 33 anos desenvolve parkinsonismo, progressivo após suspensão de VPA e introdução de terapêutica dopaminérgica, evoluindo com alteração do comportamento e tetraparésia com sinais piramidais. A RM cerebral demonstrou extenso hipersinal na SB subcortical, confluyente e com predomínio frontal, sugerindo doença desmielinizante, sendo encaminhado para consulta da subespecialidade. A clínica e alterações imagiológicas levantaram a suspeita de leucodistrofia. O painel genético revelou duas variantes patogénicas no gene *AARS2* em heterozigotia: c.(749+1\_750-1)(1149+1\_1150-1)del e c.595c>T(p-(Arg199Cys)), levando ao diagnóstico de LDM por heterozigotia composta. Após discussão multidisciplinar, foi considerado transplante de medula óssea como possibilidade terapêutica. Contudo, o doente desenvolveu disfagia, complicada com pneumonia de aspiração, limitando esta intervenção.

Caso 2: mulher de 63 anos sem antecedentes relevantes, pelos 57 anos inicia síndrome parkinsoniana pouco responsivo à terapêutica dopaminérgica, instabilidade da marcha e disfunção cognitiva. O exame neurológico revelou síndrome parkinsoniana direito, oftalmoplegia internuclear esquerda, hiperreflexia miotática com arreflexia aquiliana, e ataxia. A RM cerebral demonstrou hipersinal na SB periventricular subcortical, com extensão infratentorial, levantando hipótese de doença desmielinizante. Após exclusão de causas adquiridas de hipersinal na SB, foi equacionada etiologia metabólica e/ou genética. O estudo genético detetou uma variante patogénica no gene *ARSA* (c.465+1G>A), compatível com LDM. Apesar de mutação em apenas um alelo, o estudo metabólico revelou deficiência na atividade da enzima arilsulfatase, favorecendo o diagnóstico.

**Conclusão:** A LDM é uma patologia desmielinizante rara e com espectro clínico diverso no adulto, podendo levar a atraso no diagnóstico e limitando opções terapêuticas.

## CC-09 - LESÕES CEREBRAIS ATÍPICAS NUMA DOENTE COM LÚPUS ERYTEMATOSO SISTÊMICO

**Sara Matos**<sup>1</sup>; **Sílvia Reigada**<sup>2</sup>; **Catarina Fernandes**<sup>1</sup>; **Inês Correia**<sup>1,3</sup>; **Carla Cecília Nunes**<sup>1</sup>; **Sónia Batista**<sup>1,3</sup>; **Livia Sousa**<sup>1,3</sup>; **Fernando Matias**<sup>1</sup>; **Maria do Carmo Macário**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** As manifestações neurológicas do lúpus eritematoso sistêmico (LES) variam desde sintomas inespecíficos, como cefaleia e depressão, a doença de pequenos e grandes vasos, convulsões, meningite, mielopatia ou neuropatia craniana ou periférica.

**Caso Clínico:** Mulher de 30 anos, afrodescendente, com diagnóstico de LES aos 19 anos, com atingimento músculo-esquelético, cutâneo e renal. Previamente medicada com corticoterapia, hidroxiquina, azatioprina e ciclofosfamida, com baixa adesão terapêutica. Aos 28 anos de idade, apresentou um quadro com 2 semanas de evolução de cefaleia associada a crises focais motoras do hemisfério direito sem alteração do estado de consciência. Realizou ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) que evidenciou várias áreas de hipersinal predominantemente na substância branca subcortical com edema vasogénico envolvente e realce giriforme ou nodular após contraste. O estudo para causas inflamatórias e infecciosas realizado foi negativo. O controlo imagiológico, sem instituição de tratamento dirigido, mostrou realce cortico-pial de novo embora com involução da maioria das lesões pré-existentes. Um ano após este evento, desenvolve clínica de hipertensão intracraniana associada a febre, com alteração do estado de consciência. A RM-CE mostrava lesões expansivas em padrão miliar, de aspeto quístico, com distribuição núcleo-capsular, subcortical, do tronco cerebral e cerebelo, novamente com edema vasogénico e realce em anel. O estudo realizado excluiu causas infecciosas, incluindo *Cryptococcus*, micobactérias e toxoplasmose, e causas inflamatórias, incluindo os anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG, que foram negativos. Foi sugerida biópsia cerebral das lesões para melhor caracterização etiológica que a doente recusou. Ficou medicada com rituximab 500 mg. No *follow-up* aos 3 e 6 meses apresentou melhoria clínica. Imagiologicamente com involução das lesões antigas, embora com aparecimento de novas lesões.

**Conclusão:** Este caso reflete um envolvimento extenso, atípico e de difícil controlo do sistema nervoso central numa doente com LES. Importa salientar a exclusão de doença do espectro da neuromielite ótica associada.

## CC-10 - JOVEM COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: A CULPA NÃO MORRE SOLTEIRA

**Danna Krupka**<sup>2</sup>; **Carolina Bruxelas**<sup>3</sup>; **Filipa Serrazina**<sup>2</sup>; **João Costa**<sup>3</sup>; **Ana Sofia Correia**<sup>1,2</sup>; **Manuel Salavisa**<sup>2</sup>

1-CEDOC - Nova Medical School; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Oftalmologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

**Introdução:** A prevalência de EM progressiva reportada em adultos jovens é muito baixa, habitualmente traduzida por mielopatia progressiva. Apresentamos o caso de um doente diagnosticado com EM na segunda década de vida, que desenvolve quadro atípico de compromisso visual bilateral progressivo grave.

**Caso Clínico:** Homem de 18 anos, inicialmente observado em março de 2020 por turvação visual indolor monocular direita, seguidas de desequilíbrio da marcha, com 2 meses de evolução. Salientam-se antecedentes familiares de EM no tio materno, com compromisso visual grave. O exame neurológico inicial apresentava sinais de compromisso do nervo ótico direito e disfunção medular. Teve recuperação mínima da função visual após pulso de metilprednisolona durante 3 dias. Avaliação oftalmológica formal documentou escotoma ceco-central direito com significativa atrofia peri-papilar associada.

RMN-neuro-eixo inicial mostrava lesões desmielinizantes nos compartimentos supratentorial, infratentorial e medular. O estudo do LCR revelou bandas oligoclonais estabelecendo-se o diagnóstico de EM, assumindo-se que o quadro correspondeu a nevríte ótica direita. Iniciou terapêutica imunomoduladora com fumarato de dimetilo. Reavaliação imagiológica subsequente documentou 3 novas lesões nos compartimentos infratentorial e supratentorial, razão pela qual foi proposto início de terapêutica de alta eficácia.

Reavaliação oftalmológica posterior mostrou significativo agravamento da acuidade visual direita, com escotoma ceco-central denso e progressão da atrofia ótica documentada, bem como envolvimento “de novo” do olho contralateral. Tendo em conta compromisso visual atípico e história familiar, foi proposta investigação genética dirigida à suspeita clínica de Neuropatia Ótica de Leber, que identificou mutação em homoplasmia (m.4216T>C) no gene *MT-ND1*.

**Conclusão:** A disfunção visual progressiva bilateral grave é atípica na EM e deve motivar investigação para etiologias alternativas/concorrentes. A associação entre EM e mutações mitocondriais produz um fenótipo clínico distinto, com neuropatia ótica de maior gravidade.

## CC-11 - FLAMES: REMEMBERING TO NOT FORGET

**Diana Matos**<sup>1</sup>; **Mariana Santos**<sup>2</sup>; **Joana Pinto**<sup>2</sup>; **Carla Morgado**<sup>2</sup>; **Célia Machado**<sup>2</sup>; **Ana Filipa Santos**<sup>2</sup>; **Isabel Amorim**<sup>2</sup>

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Hospital de Braga

**Introduction:** FLAIR-hyperintense Lesions in Anti-MOG-associated encephalitis with seizures (FLAMES) is a rare anti-MOG phenotype, that frequently presents with headache, fever, seizures and focal cortical symptoms.

**Case Report:** A 25-year-old right-handed man with history of cannabis consumption, presented with altered mental status, acute-onset motor aphasia and right-sided weakness, after a witnessed episode of loss of consciousness, preceded by 2 weeks of new onset intermittent headache. Brain MRI showed sulcal and, to a lesser extent, cortical T2-FLAIR hyperintensity and leptomeningeal enhancement of the left convexity, without restricted diffusion. Lumbar puncture revealed 119 white blood cells (WBC) (50% neutrophils), elevated protein and normal CSF/serum glucose ratio. After admission patient developed fever and infectious encephalitis diagnosis was suspected. He started on empiric antimicrobial therapy and levetiracetam in case of seizures. Electroencephalogram (EEG) revealed left hemispheric slowing, without epileptiform abnormalities. On day 8 of antimicrobial therapeutic he had a new tonic-clonic seizure. Repeated EEG continue to reveal no epileptic activity and

a new lumbar puncture showed pleocytosis (90 WBC, 59% lymphocytes), hyperproteinorraquia, normal opening pressure and the presence of oligoclonal bands. At MRI reevaluation he maintained the same alterations as in admission. Extensive testing for infectious, autoimmune or malignant causes of encephalitis were negative, except for serum MOG antibody on cell based assay. He was treated with pulse dose of intravenous methyl prednisolone for 5 days followed by a course of oral steroids with clinical and radiographic improvement. He was thereafter maintained on rituximab.

**Conclusion:** Awareness about FLAMES is important and must be considered in the differential diagnosis of encephalitis-like presentations. As this condition is highly steroid responsive, identification is warranted for prompt treatment.

## CC-12 - ABCESSOS CUTÂNEOS DE REPETIÇÃO ASSOCIADOS AO USO DE NATALIZUMAB: UMA NOVA POTENCIAL REAÇÃO ADVERSA A TER EM CONTA

**Daniela Santos Oliveira**<sup>1</sup>; **Rita Castro**<sup>1</sup>; **Luís Ruano**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

**Introdução:** O natalizumab tem sido utilizado na esclerose múltipla surto-remissão (EMSR), com evidência de diminuição dos surtos e redução do risco de progressão da incapacidade. Para além da leucoencefalopatia multifocal progressiva, outras infeções oportunistas associadas ao tratamento com natalizumab foram apenas ocasionalmente descritas, conhecendo-se casos de meningoencefalites herpéticas e tuberculose.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma mulher de 29 anos de idade, com EMSR com doze anos de evolução. Realizou tratamento com IFN-beta-1a durante dois anos, acetato de glatirâmero por outros dois anos e, finalmente, natalizumab, por recidivas clínicas frequentes. Tem apresentado excelente resposta clínica a este fármaco, sem evidência de atividade da doença nos últimos oito anos. No entanto, sete meses após o início do uso de natalizumab, desenvolveu abscessos cutâneos. Estas lesões localizavam-se, inicialmente, nos lóbulos das orelhas e depois nos membros superiores e inferiores, duravam semanas a meses, surgiam frequentemente, apresentavam necessidade repetida de drenagem e melhoria com antibioterapia tópica. Durante um período de sete meses de suspensão do natalizumab, por gestação, todas as lesões cutâneas desapareceram, sem a formação de novos abscessos. Contudo, quinze dias após a reintrodução do natalizumab, a doente desenvolveu um abscesso cutâneo na nádega esquerda e, quatro dias depois, febre e um abscesso na coxa direita com necessidade de drenagem cirúrgica. Teve alta com analgésicos, antibióticos e cuidados de penso diários. Desde então, têm reaparecido as lesões nos lóbulos das orelhas e membros superiores.

**Conclusão:** Revendo a literatura, este é o primeiro relato de infeções cutâneas recorrentes com o uso de natalizumab. A associação temporal entre a suspensão e reintrodução do natalizumab com o desaparecimento e reaparecimento das lesões suporta uma relação causal. O mecanismo poderá ser a inibição da migração de células do sistema imunitário na pele e tecido subcutâneo ou, numa hipótese mais remota, uma reação atípica de hipersensibilidade.

## CC-13 - HEMORRAGIA INTRACEREBRAL EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: RELAÇÃO OU COINCIDÊNCIA?

**Diogo Costa**<sup>1</sup>; **Vasco Sousa Abreu**<sup>2</sup>; **Ana Martins da Silva**<sup>1,3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto, Portugal

**Introdução:** Hemorragias intracerebrais são eventos raros em doentes com esclerose múltipla (EM), ocorrendo habitualmente em doentes com fatores de risco vascular. Em doentes jovens sem fatores de risco, causas alternativas devem ser investigadas e excluídas.

**Caso Clínico:** Homem de 41 anos, seguido em consulta de Neuroimunologia por EM surto-remissão com início em 1999. Inicia fumarato de dimetilo em maio de 2016 mas dado ter tido surto e atividade imagiológica altera para natalizumab em dezembro de 2016. Entre finais de 2016 e novembro de 2020 estável. Em novembro de 2020 tem surto motor esquerdo e a RM cerebral em abril de 2021 mostra uma nova lesão captante de contraste justacortical direita e duas micro-hemorragias lobares, uma das quais, em retrospectiva, já presente desde 2018. Repetiu estudo analítico sérico e de líquido para despiste de outras patologias, nomeadamente vasculite ou infeções, tendo este sido negativo, apenas documentando a existência de 5 bandas oligoclonais no líquido sem correspondência no soro. Em dezembro de 2021, admitido no SU de Neurologia por instalação aguda de défice motor direito e alteração da linguagem. A TAC cerebral mostra extensa hemorragia lobar esquerda. Completa o estudo com angioRM cerebral, que exclui malformação vascular ou sinais de vasculite, e colhe estudo de coagulação. Revendo a literatura, existem dois relatos de casos de doentes com EM e hemorragia cerebral tratados com natalizumab. Tem alta após internamento de 2 semanas, regressando ao estado funcional prévio. O estudo da coagulação revelou distúrbio da hemostase primária, sugerindo defeito plaquetário subjacente.

**Conclusão:** A investigação diagnóstica de hemorragia lobar num doente jovem com EM deve ser extensa. A concomitância de atingimento de pequenos (micro-hemorragias) e médios (hemorragia lobar) vasos, na ausência de vasculite deve fazer suspeitar de uma doença hematológica subjacente.

## CC-14 - DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA COM RISCO DE EVOLUÇÃO PARA COVID-19 GRAVE: QUE INTERVENÇÃO QUANDO APRESENTAM SINTOMAS LIGEIROS?

**Vitor Mendes Ferreira**<sup>1</sup>; **Rita Ventura**<sup>1</sup>; **Filipa Serrazina**<sup>1</sup>; **Manuel Salavisa**<sup>1</sup>; **João Alves**<sup>2</sup>; **Teresa Baptista**<sup>2</sup>; **Susana Peres**<sup>2</sup>; **Ana Sofia Correia**<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Doenças Infecciosas, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-CEDOC, Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa

**Introdução:** No contexto de infeção por SARS-CoV-2, os doentes com esclerose múltipla com formas progressivas, maior incapacidade, comorbilidades e sob terapêutica com fármacos anti-CD20 podem apresentar maior risco de evoluir para doen-

ça grave. Mais ainda, os fármacos anti-CD20 diminuem a resposta humoral secundária à vacinação COVID-19. Atualmente existem terapêuticas que podem ser instituídas numa fase precoce da infecção para diminuir o risco de evolução para doença COVID-19 grave.

**Casos Clínicos:** Apresentamos dois casos clínicos de doentes com esclerose múltipla secundariamente progressiva com surtos, EDSS 6.5, sob terapêutica com ocrelizumab, com infeção por SARS-CoV-2 confirmada por PCR e agravamento do quadro neurológico, com incapacidade para a marcha, coincidente com o início dos sintomas.

Caso clínico 1: Mulher de 50 anos, com 2 doses de vacina COVID-19, mas sem resposta anamnésica à vacinação (última dose a 19/06/2021). Internada a 10/01/2022 por doença COVID-19 ligeira, com linfopenia de 230 linf/μL. Iniciou terapêutica ao 5º dia de sintomatologia com dose única de casirivimab/imdevimab EV e 3 dias de remdesivir EV, com evolução favorável.

Caso clínico 2: Mulher de 56 anos, com hipertensão arterial, com 3 doses de vacina COVID-19, mas sem resposta anamnésica à vacinação (última dose a 17/12/2021). Internada a 17/02/2022 por doença COVID-19 ligeira, com linfopenia de 680 linf/μL. Neste caso não foi administrado casirivimab/imdevimab por estudos recentes sugerirem menor eficácia na variante Ómicron. Foi ponderada a utilização de sotrovimab, mas este anticorpo ainda não estava disponível. Iniciou terapêutica ao 4º dia de sintomatologia com remdesivir EV durante 3 dias, com evolução favorável.

**Conclusão:** Os casos clínicos apresentados pretendem ilustrar a importância da avaliação dos doentes com esclerose múltipla com maior risco de evolução para COVID-19 grave e lançar uma discussão sobre vantagens e desafios na instituição precoce de terapêutica dirigida à infeção por SARS-CoV-2 em doentes com sintomas ligeiros.

## CC-15 - CEFALEIA TRIGEMINO-AUTONÓMICA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE DOENÇA DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓPTICA: REVISITAR O COMPLEXO TRIGEMINOCERVICAL

**Diogo Damas**<sup>1</sup>; **Ana Carolina Chaves**<sup>2</sup>; **Inês Correia**<sup>1</sup>; **Carla Cecilia Nunes**<sup>1</sup>; **Maria Carmo Macário**<sup>1</sup>; **Lívia Sousa**<sup>1</sup>; **Sónia Batista**<sup>1</sup>  
1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A cefaleia é um sintoma muito frequente na prática clínica, sendo importante distinguir os casos de cefaleias de causa secundária resultantes de patologia subjacente, nomeadamente doenças inflamatórias do SNC. Assim, descrevemos uma cefaleia trigemino-autonómica como manifestação inicial de doença do espectro da neuromielite óptica (NMOSD).

**Caso Clínico:** Reportamos o caso de uma mulher de 36 anos, com antecedentes de espondilite anquilosante seronegativa, com quadro de cefaleia hemicraniana esquerda com 3 semanas de evolução associada a sintomas autonómicos de hiperemia conjuntival e lacrimejo do olho ipsilateral. A cefaleia era caracterizada por episódios paroxísticos com duração de 2 minutos e frequência 10-15 crises por dia, sendo desencadeadas pelo toque e mastigação, mantendo fundo doloroso no período intercrítico. Previamente medicada com carbamazepina e indometacina, mas sem benefício terapêutico. Ao exame objetivo, destacava-se uma hiperestesia da face e hemicrânio esquerdo, mais intensa no vértex e região periauricular esquerda. Realizou RM crânio-encefálica a demonstrar anomalia do

desenvolvimento venoso na região frontal inferior esquerda. Posteriormente, com extensão da hiperestesia para a região cervical esquerda, tendo feito RM cervical que revelou lesão hiperintensa desde a transição bulbo-medular até C5 com predomínio postero-lateral esquerdo e realce após gadolínio. Estudo de autoimunidade sistémica e serologias foi negativo. LCR com citoquímico normal e sem bandas oligoclonais. Pesquisa de anticorpos anti-AQP4 foi positiva, tendo sido estabelecido o diagnóstico de NMOSD.

**Conclusão:** As cefaleias trigemino-autonómicas podem ser a manifestação inicial de NMOSD e doenças inflamatórias do SNC. No caso clínico descrito, o mecanismo subjacente foi uma mielite cervical com afeção do complexo trigeminocervical, ilustrando a importância de se considerar esta localização anatómica na investigação etiológica de uma cefaleia.

## CC-16 - O HOMEM QUE FOI DESPROMOVIDO E NÃO SABIA...

**Catarina Bernardes**<sup>1</sup>; **Cláudia Lima**<sup>1</sup>; **Rita Machado**<sup>1</sup>; **Sónia Batista**<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

**Introdução:** O declínio cognitivo é uma característica frequente na esclerose múltipla, intensificando-se particularmente nos estádios mais tardios da doença. No entanto, apesar de raros, quadros progressivos de alteração cognitiva podem ser a forma de apresentação desta doença, entidade designada por variante cortical da esclerose múltipla.

**Caso Clínico:** Homem, 64 anos, 17 anos de escolaridade, engenheiro mecânico, exercendo funções nos quadros superiores de uma empresa multinacional. Antecedentes de neoplasia da próstata em remissão submetida a radio e hormoterapia. Referenciado a consulta de neurologia por deterioração cognitiva e alterações do comportamento com um ano de evolução e agravamento progressivo. Tratava-se de um quadro de predomínio disexecutivo, com marcado impacto social e laboral, que condicionou reajustamento das suas funções com significativa redução de responsabilidade na empresa. No entanto, sem qualquer insight para a situação, apresentando justificações alternativas quando confrontado com a realidade. Sem outros sintomas visuais, motores ou sensitivos. A avaliação cognitiva breve revelou MoCA 25/30, sem outras alterações ao exame neurológico. Realizou avaliação neuropsicológica que identificou defeito cognitivo ligeiro multidomínios de predomínio mnésico e executivo. A RM crânio-encefálica revelou múltiplas lesões justacorticais, periventriculares e infratentoriais sugestivas de etiologia inflamatória, e atrofia cortico-subcortical global. O estudo hormonal, vitamínico, serológico e autoimune no soro foi negativo. Na análise do LCR identificaram-se bandas oligoclonais, sem outras alterações, nomeadamente dos biomarcadores de demência. Cumpridos os critérios, o doente foi diagnosticado com esclerose múltipla primária progressiva variante cortical.

**Conclusão:** A variante cortical da esclerose múltipla deve ser considerada no diagnóstico diferencial da demência, inclusive na ausência de outras manifestações neurológicas. O seu diagnóstico precoce reveste-se de particular importância dado tratar-se de uma causa potencialmente modificável de declínio cognitivo.

## CC-17 - ESCLEROSE MÚLTIPLA PSEUDO-TUMORAL: UMA MANIFESTAÇÃO AGRESSIVA

**André Fernandes**<sup>1,2</sup>; **Sara Carvalho**<sup>3</sup>; **Maria João Pinto**<sup>1,2</sup>; **Ana Isabel Almeida**<sup>3</sup>; **Mafalda Seabra**<sup>1,2</sup>; **Joana Guimarães**<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São

João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário de São João

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) pseudotumoral está associada a lesões tumefativas de tamanho superior a 2 cm, tipicamente associadas a efeito massa e/ou realce em anel, as quais podem mimetizar lesões ocupantes de espaço ou vasculares.

**Caso Clínico:** Mulher, 42 anos, com queixas de alteração da sensibilidade no hemisfério esquerdo com posterior generalização ao restante hemisfério, com 2 dias de evolução, e desequilíbrio da marcha. À admissão com discreto défice motor distal nos membros direitos (4+/5), nível sensitivo por C2, dismetria apendicular bilateral e marcha atáxica. RM-cerebral revelou uma lesão na substância branca (SB) subcortical temporal esquerda, com 21x19.5x16.5 mm, sinal heterogêneo nas seqüências de TR-longo com aspeto lamelar, concêntrico, com efeito de massa, captação de gadolínio (Gd+) periférico em "casca de cebola" e decréscimo do *relative cerebral blood volume* no estudo de perfusão; múltiplas lesões hiperintensas em TR-longo na SB subcortical e periventricular bi-hemisférica e interface caloso-septal, algumas Gd+. RM-medular revelou lesão desde bulbo raquidiano até C1, transversal, hiperintensa em TR-longo, com efeito expansivo e ténue reforço após Gd. Estudo de LCR sem alterações e com bandas oligoclonais negativas. Restante estudo sistémico negativo, incluindo anticorpos anti-MOG e anti-aquaporina-4. Apesar do tratamento com metilprednisolona 1g/dia IV, foi agravando (tetraparésia e retenção urinária, EDSS 9), sendo transferida para o Serviço de Medicina Intensiva. Dada a gravidade clínica e imagiológica e ausência de resposta à corticoterapia (7 dias), realizou plasmáfereze (7 sessões) e, posteriormente, iniciou Rituximab 1g IV. À data de alta, EDSS 4 (tetraparésia 4+/5, hipostesia algica nas extremidades, algaliação intermitente e marcha autónoma). Duas semanas após, apresentava parestesias e hiperreflexia nos membros superiores (EDSS 2), com redução acentuada do tamanho da carga lesional, incluindo lesão tumefativa.

**Conclusão:** Relatamos um caso de EM pseudotumoral refratária à corticoterapia endovenosa em alta dose, com recurso à plasmáfereze e rituximab dada agressividade do surto.

## CC-18 - ESCLEROSE MÚLTIPLA: MIMETIZADORA DE DOENÇA DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓPTICA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-MOG?

Joana Fonte<sup>1</sup>; Vasco Abreu<sup>2</sup>; Ana Martins da Silva<sup>1,3</sup>; Ernestina Santos<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar- Universidade do Porto

**Introdução:** Os casos típicos de esclerose múltipla (EM) são habitualmente anti-MOG-negativos. Tem vindo a ser questionado a importância da pesquisa de anticorpos anti-MOG em doentes com apresentação de EM típica.

**Caso Clínico:** Mulher de 49 anos, pelos 18 anos iniciou parestesias dos membros inferiores e da região abdominal. Do estudo realizado apresentava RM cerebral e medular que documentou múltiplas lesões ovoides com hipersinal em DP/T2 e FLAIR, dispersas pela substância branca em topografia periventricular, subcortical e justacortical, corpo caloso, mas também na protuberância, segmentos cervical e dorsal da medula; o LCR tinha 2 bandas oligoclonais (BOC) sem correspondência no

soro, tendo sido diagnosticada EM, segundo critérios de McDonald. Iniciou tratamento com interferon-beta, que suspendeu após intercorrência grave (miocardiopatia tóxica), seguido de acetato de glatirâmico (com vários surtos medulares e do tronco cerebral) e natalizumab que suspendeu por perda ponderal (10 kg em 2 meses). O anticorpo anti-AQP4 foi negativo. Iniciou fingolimod que manteve por 6 anos, apresentando apenas 1 surto medular sensitivo. Mas apresentava já lesões do tronco cerebral, cerebelo e medulares extensas. Acumulou incapacidade, apresentando um EDSS de 4.0 e deterioração cognitiva com incapacidade para o seu trabalho (dificuldades significativas em medidas de atenção/memória de trabalho e velocidade psicomotora). No último ano teve dois surtos medulares e por isso foi proposta para iniciar ocrelizumab. No estudo de screening pré-ocrelizumab encontrou-se anticorpos anti-MOG positivos.

**Conclusão:** Aparentemente tratava-se de EM típica (clínica, imagem e BOC no LCR), mas com uma doença ativa sob terapêutica imunomoduladora. O resultado de anti-MOG positivo traz questões relativas à possibilidade de erro no diagnóstico, sobreposição das duas entidades ou positividade do anticorpo em alguns casos de EM. A futura terapêutica deverá ter em conta as três possibilidades.

## CC-19 - DOENÇA ASSOCIADA A ANTICORPO MOG-IGG PARANEOPLÁSICA: UMA FORMA RARA DE APRESENTAÇÃO

Carolina Cunha<sup>1</sup>; André Jorge<sup>1</sup>; Ana Inês Martins<sup>1</sup>; João Lemos<sup>1,2</sup>; Inês Correia<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A MOGAD (doença associada ao anticorpo contra a glicoproteína oligodendrocítica da mielina - MOG-IgG) é uma doença autoimune do SNC, rara no adulto, mas cada vez mais reconhecida. A sua apresentação clínica pode ser muito variada, não tendo ainda tratamento formalmente aprovado. Apesar de não ser classicamente paraneoplásica, estão descritos alguns casos associados a neoplasias.

**Caso Clínico:** Mulher de 56 anos, com carcinoma adenocarcinoma do pulmão diagnosticado em estadio avançado aos 47 anos, atualmente sob osimertinib iniciado 6 meses antes da apresentação.

O quadro neurológico iniciou-se com perda de visão no olho esquerdo associada a dor peri-ocular, com agravamento progressivo em 6 dias. À avaliação apresentava diminuição da acuidade visual (perceção de movimentos da mão), discromatopsia, defeito pupilar relativo aferente e edema do disco óptico à esquerda. O restante exame neurológico era normal. A punção lombar revelou LCR com estudo citológico normal e bandas oligoclonais positivas, o estudo sistémico foi positivo para MOG-IgG. A RM crânio-encefálica revelou hiperintensidade do nervo óptico esquerdo, bem como múltiplas lesões de substância branca sugestivas de NMOSD, pelo que foi completado o estudo de neuro-eixo que mostrou lesão adicional do cone medular.

Iniciou tratamento com metilprednisolona 1g endovenosa (7 dias) e plasmáfereze (7 sessões), havendo melhoria da acuidade visual. Com a suspensão da corticoterapia, a doente desenvolveu ataxia apendicular direita e da marcha, com nova lesão cerebelosa inflamatória em RM, apesar de melhoria imagiológica das restantes. Além de novo ciclo de corticoterapia, realizou 5 dias de imunoglobulina endovenosa (IgG-IV), com resolução completa dos sintomas. Assumiu-se o diagnóstico de MOGAD de etiologia paraneoplásica, encontrando-se a cumprir tratamento com IgG-IV mensal com estabilização clínica neurológica.

**Conclusão:** Com este caso clínico pretendemos chamar a atenção para a possibilidade da MOGAD ter etiologia paraneoplásica, o que levanta dificuldades no seu tratamento, nomeadamente modificador de doença a longo prazo.

## CC-20 - MIOPATIA COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE DOENÇA DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓPTICA SERONEGATIVA

Sofia Delgado<sup>1</sup>; Rita Pinheiro<sup>1</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>; Cristina Costa<sup>1</sup>; Catarina Matos<sup>1</sup>; Tiago Baptista<sup>1</sup>; Carlos Casimiro<sup>1</sup>; Paulo Freitas<sup>1</sup>; Mariana Santos<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** As manifestações extra sistema nervoso central das doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD), apesar de raras, são cada vez mais reconhecidas, particularmente a miopatia.

**Caso Clínico:** Mulher, 42 anos, com antecedentes de fibromialgia, por mialgias difusas com anos de evolução. Quadro de fraqueza muscular progressiva dos membros inferiores associado a agravamento das mialgias com seis meses de evolução. Documentada hiperCKemia (máximo 10.353 U/L), com anticorpos de doenças auto-imunes sistémicas e miosites negativos, admitindo-se o diagnóstico de Polimiosite e instituída corticoterapia. Nas quatro semanas seguintes houve agravamento significativo, com incapacidade para a marcha, descoordenação dos membros superiores e insuficiência respiratória, culminando na admissão na Unidade de Cuidados Intensivos e diagnóstico de *acute respiratory distress syndrome* e choque séptico. Necessidade de ventilação mecânica invasiva prolongada, corticoterapia e vários ciclos de antibiótica. Exame neurológico, após recuperar vigília: encefalopatia, tetraparesia grave flácida arreflexica e nistagmo multidireccional. Retrospectivamente, apurou-se quadro de vômitos incoercíveis auto-limitado, um mês antes do internamento. Investigação: RM neuro-eixo: mielite longitudinalmente extensa (transição bulbo-medular-D10); Electromiograma: miopatia grave e polineuropatia axonal sensitivo-motora (neuromiopia da doença crítica); biopsia muscular: atrofia das fibras musculares, abundante regeneração, e ligeiras alterações inflamatórias (miopatia da doença crítica e envolvimento muscular prévio por doença inflamatória); bandas oligoclonais ausentes no LCR; estudo infeccioso e auto-imune (LCR e sangue) negativo; anticorpos anti-aquaporina 4 e anti-MOG (após corticoterapia) negativos. Tratada com corticoterapia e imunoglobulina humana endovenosa com recuperação escassa. Após redução de corticoterapia, apresentou nevrite óptica bilateral grave, tratada com plasmáfereze. Admitiu-se NMOSD seronegativa e introduziu-se rituximab. EDSS 9.0 aos 12 meses.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de NMOSD seronegativa, manifestada por miopatia subaguda/crónica precedendo surtos típicos. Trata-se de uma apresentação rara, particularmente na NMOSD seronegativa, cujo reconhecimento deverá aumentar o nível de suspeição perante o aparecimento subsequente de sintomas típicos, evitando erros diagnósticos e permitindo um tratamento precoce.

## CC-21 - O SINAL DA VEIA CENTRAL - UM BIOMARCADOR ESSENCIAL NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DA ESCLEROSE MÚLTIPLA?

Sofia Vedor<sup>1</sup>; Raífaela Costa<sup>2,3</sup>; André Fernandes<sup>2,3</sup>; José Manuel Dias da Costa<sup>1</sup>; Ricardo Soares dos Reis<sup>2,3,4</sup>; Rúben Maia<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário

São João EPE; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário São João EPE; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-i3S, Universidade do Porto

**Introdução:** As lesões de esclerose múltipla (EM) apresentam distribuição predominantemente perivenular. O SWI é uma sequência extremamente sensível a substâncias paramagnéticas, pelo que, isoladamente, pode evidenciar a presença de pequenas vénulas. A fusão das imagens SWI e 3D-FLAIR (FLAIR-SWI) potencia a sua identificação no interior de lesões de EM – sinal da veia central (SVC).

**Caso Clínico:** Mulher de 21 anos, observada por oculodinia no olho esquerdo com uma semana de evolução, com posterior instalação subaguda de hipovisão ipsilateral. A RM cerebral revelou discreto hipersinal em T2/FLAIR e realce após gadolínio no segmento intra-orbitário do nervo óptico esquerdo, compatível com nevrite óptica. Adicionalmente, observaram-se lesões com hipersinal em T2/FLAIR no corpo caloso, substância branca subcortical e periventricular. Apesar de não apresentarem morfologia inequivocamente típica de EM, algumas das lesões evidenciavam eixo venoso central no FLAIR-SWI, levantando a hipótese de EM. Contudo, a presença concomitante de outras alterações da substância branca, francamente atípicas para EM, conferiram incerteza no diagnóstico imagiológico. O estudo medular era normal. A doente cumpriu 5 dias de metilprednisolona endovenosa, com melhoria da sintomatologia, verificando-se posteriormente a presença de bandas oligoclonais apenas no líquor. Cerca de 1 mês depois, iniciou quadro de hipostesia no membro inferior esquerdo, hiperreflexia dos membros direitos e reflexo cutâneo-plantar direito extensor. Fez nova RM do neuro-eixo que revelou uma lesão ao nível de D4-D5. Assim, por cumprir os critérios de McDonald atuais, foi estabelecido o diagnóstico de EM surto-remissão e iniciada terapêutica com cladribina.

**Conclusão:** Apesar de inicialmente não cumprir critérios para EM, esta hipótese diagnóstica foi prontamente favorecida pela presença do SVC, um biomarcador imagiológico com elevada especificidade para EM e que assume um papel importante na diferenciação de lesões da substância branca. Embora não seja considerado nos critérios diagnósticos atuais, poderá ter benefício no futuro para diagnóstico e terapêutica mais precoces.

## CC-22 - TERAPÊUTICA RACIONAL NA SÍNDROMA DE SOBREPOSIÇÃO ESCLEROSE MÚLTIPLA E DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL

Miguel Schön<sup>1</sup>; Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>; Samuel R. Fernandes<sup>3</sup>; Luís A. Correia<sup>2,3</sup>; João Ferreira<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, Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Serviço de Gastroenterologia e Hepatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa

**Introdução:** O tratamento da síndrome de sobreposição esclerose múltipla (EM)-doença inflamatória intestinal (DII) constitui um desafio multidisciplinar. A eficácia dos fármacos inibidores dos recetores da esfingosina-1-fosfato (S1PR), aprovados inicialmente para EM surto-remissão (EMSR), tem vindo a ser igualmente demonstrada noutras doenças imunomediadas, como as DII, com as quais partilham vários aspetos imunopatogénicos. Apresentamos dois casos de EM-DII com remissão de ambas as patologias induzida por modulador da S1PR - fingolimod.

**Casos Clínicos:** Mulher, 28 anos, com diagnóstico de colite ulcerosa aos 18 anos, estável após introdução de adalimumab. Aos 27 anos, teve episódio de ataxia do membro superior esquerdo. Fez RM-CE que documentou lesões desmielinizantes típicas de EM e PL com presença de bandas oligoclonais em espelho. Assumiu-se o diagnóstico de EMSR exacerbada em contexto de terapêutica com anti-TNF, pelo que este foi interrompido e iniciado ustecinumab. Por agravamento do quadro gastrointestinal, foi alterada a terapêutica para fingolimod, estando assintomática das duas doenças após 3 meses de seguimento.

Homem, 24 anos, com o diagnóstico de doença de Crohn aos 13 anos, estável sob azatioprina até aos 18 anos, quando apresenta quadro de parésia do VI par direito. A RM-CE evidenciou lesões desmielinizantes típicas de EM, com três lesões ativas, tendo-se colocado o diagnóstico de EMSR e associado acetato de glatirâmero. Por novos surtos e aumento da carga lesional, foi alterado o tratamento para fingolimod, obtendo-se remissão clínico-imagiológica de ambas as patologias após 4 anos.

**Discussão:** Reportamos dois casos de sobreposição de EM-DII com dificuldade no controlo da atividade inflamatória de uma das entidades e necessidade de escalada terapêutica. Considerando a eficácia demonstrada dos inibidores da S1PR na DII e de forma a promover a monoterapia, verificámos uma resposta clínica favorável nos dois casos apresentados após introdução de fingolimod, o que parece indicar tratar-se de uma opção eficaz para tratamento concomitante de EM e DII.

**Palavras-chave:** Esclerose múltipla, Doença inflamatória intestinal, Inibidores do recetor da esfingosina 1-fosfato

## CC-23 - ARRIVING AT THE END OF A COMPLEX ROAD: CAN TERIFLUNOMIDE BE AN ANSWER?

Pedro Faustino<sup>1</sup>; Maria Carmo Macário<sup>1</sup>; Lúvia Sousa<sup>1,2</sup>; Inês Correia<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

**Introduction:** Treatment of Multiple Sclerosis (MS) has become increasingly multifaceted and complex. This is even truer regarding highly active MS patients, for whom the best approach is unclear. There is increasing evidence supporting an induction with highly active disease-modifying treatments (DMT), followed by a maintenance therapy. Teriflunomide might have an important role in these patients.

**Case Report:** 37-year-old male patient with a relapsing-remitting MS (RRMS) diagnosis since age 17. He presented with a brainstem syndrome (abducens nerve palsy) at age 14 and was diagnosed with RRMS 3 years later (early 2000s). He was started on interferon beta-1b treatment, which maintained for 11 years. He had 6 relapses during this period, including sphincter and spinal cord sensitive and pyramidal syndromes. His brain MRI showed multiple demyelinating juxtacortical, periventricular and infratentorial lesions, 1 dorsal spinal cord lesion with focal atrophy, and generalized cortico-subcortical brain atrophy. He was initiated on natalizumab but suspended 1 year later due to JC virus positivity. He then initiated mycophenolate mofetil and fingolimod (sequentially), with further clinical relapses and disability progression. He had new gadolinium-enhancing brainstem lesions on MRI after rituximab treatment. Following cyclophosphamide treatment, he had a haemorrhagic cystitis. During disease evolution, the patient was diagnosed with an undifferentiated connective tissue disease with risk of progression to systemic lupus erythematosus, which halted alemtuzumab treatment. He was finally initiated on teriflunomide (de-escalation).

MRI showed 3 new non-enhancing spinal cord lesions (immediately after therapeutic switch), without clinical relapses, and a subjective and objective (motor) improvement. After 1 year, the patient is currently autonomous despite EDSS 6.5.

**Conclusion:** De-escalation with teriflunomide after highly active DMT in advanced MS may be a valid option to prevent progression. In light of recently published work, maybe this could be explained by an antiviral effect on Epstein-Barr virus, the actual leading "cause" of MS.

## CC-24 - DOENÇA DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓTICA EM SOBREPOSIÇÃO COM DOENÇAS AUTOIMUNES SISTÉMICAS: UM DESAFIO TERAPÊUTICO

Bárbara Martins<sup>1,2</sup>; Mafalda Seabra<sup>1,2</sup>; Joana Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e 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

**Introdução:** Estudos recentes suportam a hipótese de que neuromielite ótica (NMO)/doenças do espectro NMO (NMOSD) e outras doenças autoimunes ocorrem em doentes com suscetibilidade à autoimunidade, com possível relação com fatores genéticos comuns. A sua gestão terapêutica é desafiante e tal é abordado no caso clínico seguinte.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 32 anos, com antecedentes de Doença de Crohn ileal diagnosticada em 2009, sob adalimumab 40 mg/dia. Em dezembro/2018, diagnóstico de nevríte ótica, com estudo de LCR com citioquímica normal e 5 bandas oligoclonais, com correspondência no soro. Realizou pulso de metilprednisolona 1 g IV 3 dias, com melhoria, mantendo acuidade visual de 5/10 no olho direito. RM cerebral e medular sem alterações, com potenciais evocados a confirmar neuropatia ótica; sem outras alterações no exame neurológico. Por NO com anticorpos anti-AQP4 positivos, com contra-indicação para azatioprina por pancreatite, discutida opção de tratamento em reunião de grupo de doenças Desmielinizantes, tendo sido decidido início de micofenolato de mofetil (MMF) em adição ao adalimumab. Por desenvolvimento de reação *lupus-like* secundário a adalimumab em 2020, associado a espondilartrite enteropática, com anticorpos anti-dsDNA positivos, o fármaco foi suspenso e substituído por ustecinumab. Decidido protelar início de MMF para não mimetizar sintomas intestinais, tendo em conta a estabilidade neurológica, sem evidência de recidiva. Por intolerância a hidroxycloquina e manutenção de poliartralgias, associado metotrexato subcutâneo 1x/semana, mantendo-se atualmente com dor controlada e em vigilância neurológica.

**Conclusão:** A gestão de doenças autoimunes coexistentes é complexa, devendo ser preferida uma abordagem multidisciplinar. Embora os agentes biológicos anti-TNF sejam eficazes na doença de Crohn, podem exacerbar doenças desmielinizantes. Por sua vez, o metotrexato é uma terapêutica comumente eficaz quer nas doenças inflamatórias intestinais, quer nas reumatológicas bem como na NMO/NMOSD. Mais estudos acerca do tratamento comum em doenças autoimunes são necessários para definir a melhor orientação terapêutica nestes doentes.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DA REUNIÃO DE PRIMAVERA/VERÃO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2022

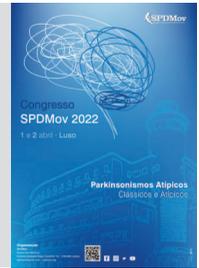
Adelaide Palos	CO-01	Filipa Ladeira	CO-07, CO-08, CO-09
Alexandre Mendes	CC-01	Filipa Serrazina	CC-10, CC-14
Ana Afonso	CO-04	Filipa Sousa	CO-01
Ana Carolina Chaves	CC-15	Guilherme Gonçalves	CO-01
Ana Filipa Santos	CC-11	Guilherme Silva	CC-02
Ana Inês Martins	CC-19	Helena Felgueiras	CC-03
Ana Isabel Almeida	CC-17	Inês Brás Marques	CO-01
Ana João Marques	CO-02, CO-05	Inês Correia	CO-01, CO-13, CO-14, CC-05, CC-09, CC-15, CC-19, CC-23
Ana Luísa André	CO-01	Isabel Amorim	CC-11
Ana Macedo	CO-03, CO-12	Isabel Monteiro	CO-13
Ana Margarida Novo	CO-04	Isabel Rovisco Monteiro	CO-14
Ana Martins da Silva	CO-01, CC-13, CC-18	Isabel Santana	CO-04, CO-13
Ana Martins Silva	CO-15	Ivânia Alves	CO-01
Ana Oliveira	CC-08	Joana Fonte	CO-15, CC-18
Ana Paula Sousa	CO-01, CO-15	Joana Guimarães	CO-01, CO-06, CO-11, CC-06, CC-08, CC-17, CC-24
Ana Sofia Correia	CO-01, CC-10, CC-14	Joana Lopes	CO-15, CC-01
Ana Sousa	CO-07, CO-08, CO-09	Joana Novo	CC-03
André Costa	CO-02, CO-05	Joana Parra	CO-14
André Fernandes	CC-17, CC-21	Joana Pinto	CC-11
André Jorge	CC-19	João Alves	CC-14
Andrea Cabral	CC-03	João André Sousa	CC-05
Andreia Costa	CC-02	João Costa	CC-10
Andreia Matas	CO-02, CO-05	João de Sá	CO-01, CO-03, CO-12
António Costa	CO-15	João Duarte	CO-10
Bárbara Martins	CC-02, CC-24	João Durães	CO-01
Carla Cecília Nunes	CO-13, CC-09, CC-15	João Ferreira	CO-01, CO-03, CO-12, CC-22
Carla Morgado	CC-11	João Lemos	CC-19
Carla Nunes	CO-14	João Moura	CO-01, CC-04
Carlos Basílio	CO-01	João Paulo Gabriel	CO-02, CO-05
Carlos Capela	CO-07, CO-08, CO-09	João Sequeira	CO-07, CO-08, CO-09
Carlos Casimiro	CC-20	Jorge Pinheiro	CC-06
Carmo Macário	CO-04, CO-13	Jorge Talhada de Moura	CO-06
Carolina Bruxelas	CC-10	José Manuel Dias da Costa	CC-21
Carolina Cunha	CC-19	Leonor Dias	CC-08
Catarina Bernardes	CC-16	Lia Leitão	CC-20
Catarina Caldeiras	CC-02	Lívia Sousa	CO-01, CO-04, CO-10, CO-13, CO-14, CC-09, CC-15, CC-23
Catarina Fernandes	CC-09	Luís A. Correia	CC-22
Catarina Massano	CO-13	Luís Botelho	CC-01
Catarina Matos	CC-20	Luís Isidoro	CO-01
Catarina Mendes Pinto	CC-04	Luís Ruano	CC-12
Catarina Saraiva Fernandes	CC-05	Mafalda Seabra	CO-06, CC-17, CC-24
Célia Machado	CC-11	Mafalda Soares	CO-07, CO-08, CO-09
Claudia Lima	CO-04, CO-10, CC-16	Manuel Salavisa	CC-10, CC-14
Cristina Araújo	CO-07, CO-08, CO-09	Maria Carmo Macário	CO-14, CC-15, CC-23, CC-09
Cristina Costa	CC-20	Maria João Pinto	CC-17
Daniel Cardoso	CO-11	Maria José Rosas	CC-08
Daniela Boleixa	CO-01	Maria José Sá	CO-01, CO-06, CO-11
Daniela Ferro	CC-02	Maria Teresa Mendonça	CO-06
Daniela Jardim Pereira	CO-10	Mariana Santos	CO-01, CC-11, CC-20
Daniela Santos Oliveira	CC-12	Mário Rui Silva	CO-02, CO-05
Danna Krupka	CC-10	Marisa Brum	CO-07, CO-08, CO-09
David Alves Berhanu	CO-10	Marisa Lima	CO-13
Diana Matos	CC-11	Marta Arenga	CO-01
Diogo Costa	CC-01, CC-13	Marta Sequeira	CO-01
Diogo Damas	CC-15	Miguel Castelo Branco	CO-04, CO-10
Ernestina Santos	CO-01, CO-15, CC-04, CC-18		
Esmeralda Neves	CO-01		
Fernando Matias	CC-09		

Miguel Leal Rato		CC-22	Samuel R. Fernandes	CC-22
Miguel Schön		CC-22	Sandra Perdigão	CO-01
Otilia D'almeida		CO-04	Sara Carvalho	CC-02, CC-17
Paula Carneiro		CO-01	Sara Matos	CC-09
Paulo Chaves		CC-07	Sílvia Reigada	CC-09
Paulo Freitas		CC-20	Simão Cruz	CC-20
Pedro Abreu	CO-01, CO-06, CC-02, CC-06,	CC-07	Sofia Bezerra	CO-11
Pedro Faustino		CC-23	Sofia Delgado	CC-20
Pedro Pinto		CC-04	Sofia Vedor	CC-21
Rafael Dias		CC-08	Sónia Batista	CO-04, CO-10, CO-13, CO-14,
Rafaela Costa		CC-21		CC-05, CC-09, CC-15, CC-16
Raquel Samões	CO-01, CO-15, CC-01		Susana Peres	CC-14
Ricardo Soares dos Reis	CO-11, CC-21		Teresa Baptista	CC-14
Ricardo Taipa		CC-01	Teresa Mendonça	CO-01
Rita Castro		CC-12	Tiago Baptista	CC-20
Rita Machado	CO-04, CO-13, CC-16		Tiago Oliveira	CO-07, CO-08, CO-09
Rita Pinheiro		CC-20	Vasco Abreu	CC-01, CC-18
Rita Ventura		CC-14	Vasco Salgado	CO-01
Roberto Mendes Franco	CC-06, CC-07		Vasco Sousa Abreu	CC-13
Rúben Maia		CC-21	Vitor Mendes Ferreira	CC-14,
Rui Guerreiro		CO-01		

# CONGRESSO SPDMov 2022

Luso | 1 e 2 abril 2022

Organização: Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento



## POSTERS

### P1. INVESTIGATING MicroRNA DYSREGULATION TOWARDS THE DEVELOPMENT OF A MICRORNA-BASED THERAPY FOR SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE-3/MACHADO-JOSEPH DISEASE (SCA3/MJD)

Diana Santos<sup>1,2</sup>, Maria Inês Santos<sup>1</sup>, Rafael Baganha<sup>1,2,3</sup>, Rui Jorge Nobre<sup>1,2,3</sup>, Maciej Figiel<sup>4</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>1,5</sup> and Sónia Patrícia Duarte<sup>1,2</sup>

1-CNC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Rua Larga, 3004-504 Coimbra, Portugal; 2-IIIUC - Instituto de Investigação Interdisciplinar, University of Coimbra, 3030-789 Coimbra, Portugal; 3-ViraVector, Viral Vector for Gene Transfer Core Facility, University of Coimbra, Rua Larga, 3004-504 Coimbra, Portugal; 4-Institute of Bioorganic Chemistry, Polish Academy of Sciences, Z. Noskowskiego 12/14, 61-704 Pozna, Poland; 5-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, 3000-548 Coimbra, Portugal spduarte@gmail.com

Spinocerebellar ataxia type-3 or Machado-Joseph disease (SCA3/MJD) is a genetic neurodegenerative disorder caused by a CAG over repetition in the coding region of the ATXN3 gene, which translates into ataxin-3 mutated protein. MJD patients have premature death and currently no disease-modifying therapies are available. Transcriptional dysregulation, and particularly alterations in microRNAs (miRNAs) is documented in neurodegenerative disorders, including in MJD, however knowledge on this subject is still very scarce.

This work aimed at identifying dysregulated miRNAs that contribute decisively to MJD pathology and to develop a miRNA-based therapeutic strategy.

MiRNA expression profiling was evaluated by Small RNAseq using an Illumina NextSeq system in the cerebellum of a transgenic (Tg) MJD mouse model (Tg-Q69) and in a Ki91 knock-in MJD (Ki91) mouse model. MiRNAs levels were validated by qRT-PCR. Tg-Q69 mice were bilaterally stereotaxic injected in cerebellum with adeno-associated virus coding for miRNAs. Balance and motor coordination were assessed over time and brains processed for PCR, WB, and IHC analyses.

Interestingly, a higher number of differentially expressed miRNAs was identified in Tg-Q69 model than in Ki91 model with a large number of upregulated miRNAs being detected in these mouse models. Out of a top 60 dysregulated miRNAs, 30 were highly conserved between mice and humans. Upon qRT-PCR validation, over 10 miRNAs appeared significantly altered in 5 and 10 weeks-old Tg-Q69. Reversion of two abnormally downregulated miRNAs resulted in significantly upregulated fold changes of 4 to 5 in cerebellum of Tg-Q69 mice. Moreover, at 9 weeks

post-injection, a significant improvement in stationary rotarod performance was observed with one of those miRNAs.

Overall, miRNA expressing profiling has been traced in the cerebellum of two MJD mouse models and allowed to identify novel dysregulated miRNAs in MJD pathogenesis. Reverting altered levels of one of these miRNAs showed to be a promising therapeutic strategy for MJD treatment.

#### Acknowledgements:

This work was funded by the ERDF through the Regional Operational Program Center 2020, Competitiveness Factors Operational Program (COMPETE 2020, POCI) and National Funds through Foundation for Science and Technology (FCT) - BrainHealth2020 projects (CENTRO01-0145-FEDER-000008), UID/NEU/04539/2019 and UIDB/04539/2020, ViraVector (CENTRO01-0145-FEDER-022095), CortaCAGs (PTDC/NEU-NMC/0084/2014/POCI-01-0145-FEDER016719), SpreadSilencing POCI-01-0145-FEDER-029716, miRs4MJD POCI-01-0145-FEDER032309, by the Young Investigator 2021 - SCA Award of National Ataxia Foundation (USA) and the Association Francaise contre les Myopathies -Telethon no. 23755, as well as SynSpread, European SCA3/MJD Initiative and ModelPolyQ under the EU Joint Program, the last two cofunded by the European Union H2020 program, GA No.643417, the American Portuguese Biomedical Research Fund (APBRF) and the Richard Chin and Lily Lock Machado-Joseph Disease Research Fund. Maria Inês Santos was supported by a fellowship and Diana Santos is hired, both under the project miRs4MJD POCI-01-0145-FEDER-032309. Sónia Duarte is hired under DL 57/2016/CP1448/CT0022. The authors declare no conflict of interest.

### P2. OLIGOELEMENTOS EM DOENTES COM DEGENERESCÊNCIA HEPATOCEREBRAL ADQUIRIDA SUBMETIDOS A TRANSPLANTE HEPÁTICO

Maria João Malaquias<sup>1</sup>, Henrique Nascimento<sup>1</sup>, Catarina Mendes Pinto<sup>2</sup>, José Silva<sup>2</sup>, José Eduardo Alves<sup>2</sup>, Cristina Ramos<sup>2</sup>, Sofia Ferreira<sup>3</sup>, Judit Gandara<sup>3</sup>, Vítor Lopes<sup>3</sup>, Sara Cavaco<sup>4</sup>, Helena Pessegueiro Miranda<sup>3</sup>, Agostinho Almeida<sup>5</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Unidade de Transplante Hepato-pancreático, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 4-Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 5-Departamento de Ciências Químicas, Faculdade de Farmácia, Universidade do Porto, Porto, Portugal.

**Introdução:** O papel do transplante hepático (TH) na degenerescência hepatocerebral adquirida (DHCA), uma entidade rara, que surge na doença hepática crónica (DHC), caracterizada por disfunção cerebral irreversível associada a acumulação de manganês cerebral, evidenciável na ponderação T1 da RMN cerebral, tem vindo a ser reequacionado. Contudo, alterações séricas de outros oligoelementos, para além do manganês, existem na DHC.

**Métodos:** Avaliar as modificações nos níveis plasmáticos dos oligoelementos em doentes com DHC e DHCA submetidos a TH. Os níveis plasmáticos de oligoelementos foram determinados usando espectrometria de massa.

**Resultados:** Foram avaliados seis doentes (dois do sexo feminino), com idade média de 55±8.7 anos, pontuação média no *Model for End-Stage Liver Disease* (MELD) de 12±6 e com etiologia de doença hepática heterogénea (três alcoólica). Após o TH, verificou-se um aumento significativo dos níveis de zinco (4.71±6.77 vs 11.41±1.46 mg/L,  $p=0.028$ ), selénio (127.2±47.3 vs 168.2±40.4 µg/L,  $p=0.028$ ) e estrôncio (14.5±13.17 vs 18.6±12.3 µg/L,  $p=0.028$ ). Os níveis séricos do manganês diminuíram, mas sem significância estatística ( $p=0.116$ ).

**Discussão:** A diminuição nos níveis de zinco e selénio na DHC e sua melhoria após TH está descrita na literatura e pensa-se que possa contribuir para a melhoria do estado anti-oxidante/anti-inflamatório. Já o aumento dos níveis de estrôncio após o TH pode estar relacionado com alterações no metabolismo ósseo, o principal reservatório corporal de estrôncio. Suportando esta hipótese, a perda de massa óssea foi descrita após o TH, sendo esta atribuída aos imunossuppressores. Concluindo, confirma-se que o desequilíbrio em outros oligoelementos, para além do manganês, existe nos doentes com DHCA e é influenciado pelo TH, embora, o seu impacto nas manifestações neurológicas precise de ser esclarecido.

### P3. A NOVEL BIOMARKER FOR PROGRESSIVE DEGENERATION OF DOPAMINE NEURONS BASED ON INERTIAL SENSOR DATA.

Tatiana Saraiva<sup>1</sup>, Nuno Loureiro<sup>1</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1,2</sup>, Cristina Alcacer<sup>1</sup>, Rui Costa<sup>1,3</sup> & Joaquim A. da Silva<sup>1,2</sup>

1-Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; 2-Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Department of Neuroscience, Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York  
tatiana.saraiva@research.fchampalimaud.org

Parkinson's disease is a progressive degenerative illness that affects basal ganglia circuits. At the time patients are diagnosed, the loss of dopaminergic neurons in the substantia nigra pars compacta is already marked and the neurodegeneration has spread to other central nervous system regions. Animal models that mimic Parkinson's phenotype have helped to understand the disease but it is challenging to adequately capture the complex behaviour repertoire of these animals.

With the goal to bring to Parkinson's research a more precise way to quantify movement changes induced by chronic dopaminergic degeneration, we used high resolution inertial sensors combined with video recordings to phenotype an animal model for Parkinson's disease that mimics the progressive degeneration of the dopaminergic system - the MitoPark mice. This progressive degeneration is achieved through the knockout of the gene for mitochondrial transcription factor A (Tfam) only in dopaminergic neurons using the Cre-loxP system. These mice lacking Tfam develop progressive respiratory chain deficiency

followed by cell-specific death and exhibit Parkinson's disease-like motor disabilities as they age.

In our study, we accessed both normal and Levodopa-induced behaviour and found a new biomarker with a high correlation with disease progression which is based on frequency domain analysis of acceleration data. This biomarker is independent of habituation effects related to multiple assessment of the same mouse. In addition, although MitoPark mice with moderate to severe dopamine neurons degeneration responded to Levodopa with an abnormal increase in their movement, levodopa induced only slight changes in the frequency domain based biomarker that were not dependent on the level of dopamine degeneration.

Altogether, our work shows that motion sensors are adequate for tracking disease progression and allow the measurement of novel biomarkers that can be explored in the search for new therapeutic strategies for Parkinson's Disease.

### P4. DISENTANGLING CUED FROM SELF-PACED ACTIONS IN CORTICOSTRIATAL CIRCUITS

Ana Margarida Pinto<sup>1</sup>, Nuno Loureiro<sup>1</sup>, Tatiana Saraiva<sup>1</sup>, Sara Abalde<sup>1</sup>, Joaquim Alves da Silva<sup>1,2</sup>

1-Champalimaud Neuroscience Programme, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; 2-Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal  
margarida.pinto@research.fchampalimaud.org

In our life we encounter many stimuli to which we need to react and act upon. The orchestration of these processes is vital for survival and is often impaired in the context of movement disorders. In Parkinson's disease (PD), progressive degeneration of midbrain dopaminergic neurons leads to increasing difficulty in action initiation. Interestingly, providing external cues can improve movement initiation in PD patients. This has led to the hypothesis that self-paced actions are more dependent on dopamine and basal ganglia circuitry than actions initiated in the presence of an external stimulus (cued actions).

Our goal is to understand the neurobiological underpinnings of the cueing phenomenon in PD.

We have developed a novel head-fixed behavioral task where mice are trained to initiate and sustain locomotion on top of a disk. The task is organized in blocks where self-paced movement initiation is rewarded, that alternate with blocks where a reward is given only if movement initiations follow an auditory cue. To access performance in an hypodopaminergic context, we injected mice with dopamine receptor antagonists, and compared their performance with sessions where they were injected with a vehicle solution.

During training, mice increased the number of rewarded trials in both types of blocks. In antagonist-injected sessions, we observed an overall decrease in movement and vigor when compared to vehicle-injected sessions. Interestingly, despite a decrease of self-paced initiations, mice could still initiate at the same rate when initiating in response to the cue.

These results provide evidence that cued actions might be less dependent on dopamine. In future experiments, we will include models with progressive dopaminergic degeneration, and image neural activity and dopamine release while mice perform the task. This will allow us to dissect the circuits underlying action initiation and understand how they are differentially affected in hypodopaminergic states such as in PD.

## P5. A CASE OF PARKINSONISM WITH EYE-OF-THE-TIGER SIGN

Inês Carvalho<sup>1</sup>, Rita Machado<sup>1</sup>, Diogo Damas<sup>1</sup>, Cristiana Silva<sup>1</sup>, João Lemos<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra  
inesvideiradecarvalho@gmail.com

**Introduction:** The eye-of-the-tiger is a neuroradiologic sign appearing as a marked low signal intensity in the globus pallidus surrounding a hyperintense central area with an otherwise normal-appearing MRI T2-weighted imaging. It has been classically associated with neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) type I.

**Case Report:** A 72-year-old woman with a 4-year history of bradykinesia, asymmetric rest tremor, gait impairment and postural instability with frequent falls. The symptoms were unresponsive to levodopa. She is wheelchair-bound for more than a year. More recently, she reported memory loss and urinary incontinuity.

Current exam shows hypomimia, eyebrow furrowing, lid retraction, severe reduced eye blinking, myokymia and visual fixation instability with frequent square-wave jerks. Saccades are hypometric (most evident in superior saccades) with an increased latency (most evident in right saccades). The patient has symmetric rigidity and bradykinesia, tremor of the chin and tongue, mild intermittent asymmetric thumb rest tremor with an associated mild postural tremor of the upper limbs. A dystonic posturing of the left foot is evident. Gait is markedly unstable, only possible with assistance. She tends to fall back when raising the chair and her pull test is markedly positive as she tends to fall backward. There is bilateral upper limb apraxia. Short cognitive assessment shows slowed processing, reduced verbal fluency and executive dysfunction.

Brain MRI showed diffuse hypointensity with an anteromedial area of high signal intensity of the globus pallidus ("eye-of-the-tiger" sign). Additionally, there was hypointensity of the dentate nuclei of the cerebellum, substantia nigra and red nuclei. 123I-iodoflupane SPECT (DaTSCAN) revealed bilaterally, relatively symmetrical, decreased dopamine transporter availability in the putamen. Genetic study for NBIA was requested.

**Conclusion:** Eye-of-the-tiger sign on MRI and marked visual fixation instability on neuro-ophthalmologic evaluation may be suggestive of a NBIA. However, clinical evolution and DaTSCAN points towards an atypical parkinsonism.

## P6. A MARCHA DIAGNÓSTICA DE UMA MARCHA MAGNÉTICA

Pedro Faustino<sup>1</sup>, Cristina Januário<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra  
pfaustino21@gmail.com

**Introdução:** Uma marcha "magnética" é classicamente associada à hidrocefalia de pressão normal (HPN), sobretudo quando existe a tríade clássica de apraxia da marcha, incontinência urinária e deterioração cognitiva. No entanto, este diagnóstico não deve ser aceite sem uma investigação minuciosa e exclusão de diagnósticos diferenciais tratáveis, incluindo causas de hidrocefalia não comunicante.

**Objetivo:** Alertar para o diagnóstico diferencial da HPN.

**Caso Clínico:** Mulher de 70 anos que se apresenta na consulta por alteração da marcha com 7 anos de evolução e agravamento

nos últimos 2 anos, com quedas, e incontinência urinária de urgência. O exame neurológico mostrou bradicinesia de predomínio nos membros inferiores, instabilidade postural e marcha de pequenos passos, grave decomposição das voltas, e algum grau de "magnetismo" dos membros inferiores (vídeo 1). A avaliação cognitiva breve foi compatível com defeito cognitivo ligeiro de predomínio disexecutivo (MoCA=15/30, 9º ano de escolaridade). A TC crânio-encefálica apresentava dilatação moderada do sistema ventricular supratentorial, sem envolvimento do IV ventrículo. Realizou punção lombar (PL) para diagnóstico e terapêutica, com noção de melhoria transitória da marcha e queixas urinárias, porém não reproduzível numa segunda PL espoliadora. Foi inicialmente diagnosticada como HPN, sem indicação neurocirúrgica por esta noção de ausência de benefício na espoliação de LCR. A RM encefálica revelou, no entanto, estenose membranosa do aqueduto de Sylvius com fluxo residual de LCR, condicionando hidrocefalia obstrutiva, com edema transependimário ligeiro. Foi novamente referenciada para consulta de Neurocirurgia e, após discussão multidisciplinar, proposta para ventriculostomia endoscópica, que realizou sem intercorrências, com resolução da sintomatologia (vídeo 2).

**Conclusão:** A dilatação do sistema ventricular é um achado frequente com o envelhecimento cerebral, mas importa salientar que a "verdadeira" HPN é uma doença rara. O seu diagnóstico deve ser abordado de forma sistematizada e criteriosa, pois apenas assim será possível identificar diagnósticos alternativos, com impacto no tratamento e prognóstico de cada doente.

## P7. CEFALÉIA NO SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DO TRANSPORTADOR GLUT1

Rita Pinheiro<sup>1</sup>, Cláudia Santos Silva<sup>2,3</sup>, Miguel Leal Rato<sup>2,3</sup>, Marta P. Soares<sup>4</sup>, Elsa Parreira<sup>1</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>2,5,6</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; 4-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 5-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 6-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa  
ana.pinheiro@hff.min-saude.pt

**Introdução:** O síndrome de deficiência do transportador GLUT1 (SDGLUT1) é uma doença metabólica rara (prevalência aproximada de 1:90.000), causada por mutações no gene SLC2A1. Apresenta um amplo espectro fenotípico, caracterizando-se por encefalopatia epiléptica, microcefalia, hipotonia e atraso do desenvolvimento psicomotor nas formas mais graves; bem como distúrbios do movimento, incluindo discinesias paroxísticas induzidas pelo exercício, sinais piramidais e cerebelosos, períodos de letargia e alterações do sono, nas formas benignas. A cefaleia é reportada como parte do espectro clínico do SDGLUT1, encontrando-se reportados 14 casos na literatura, nomeadamente de enxaqueca com e sem aura e enxaqueca hemiplérgica. Contudo, não existe uma caracterização detalhada do seu fenótipo, fatores de alívio ou agravamento e estratégias terapêuticas.

**Objetivo:** Caracterização clínica de cefaleia associada a SDGLUT1

**Caso Clínico:** Mulher de 21 anos, iniciou discinesia paroxística induzida pelo exercício aos 4 anos e mais tarde, durante a infância, epilepsia de ausências. A investigação etiológica incluiu estudo molecular do gene SLC2A1 que detetou a mu-

tação c.635G>A, (p.Arg212His), em heterozigotia, compatível com SDGLUT1. Iniciou dieta cetogénica, que não tolerou. Aos 18 anos de idade, inicia um quadro de cefaleias com periodicidade matinal e vespertina, diárias, localizadas na região bifrontal e temporal, tipo peso, de intensidade moderada, associadas a lentificação psicomotora, que interfere com as atividades de vida diária. As cefaleias remitem 30 minutos após alimentação, embora a cefaleia vespertina nem sempre se relacione com períodos de jejum. Raramente, nas cefaleias com maior intensidade, tem fotofobia e fonofobia. Sem outras características migranósas ou sinais de alarme. Foi medicada com propranolol e topiramato, suspensos por efeitos adversos. Atualmente, encontra-se medicada com zonisamida com melhoria parcial da intensidade da dor.

**Conclusões:** O caso clínico que apresentamos contribui para a caracterização clínica das cefaleias associadas ao SDGLUT1 e evidencia a importância da identificação das mesmas para uma melhor abordagem terapêutica.

## P8. SÍNDROME DE CANVAS COM EXPANSÃO RFC1

Cristina Mota<sup>1</sup>, Henrique Costa<sup>1</sup>, Pedro Valente<sup>2</sup>, João Laranjeiro<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Otorrinolaringologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho  
ana.mota@chvng.min-saude.pt

**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 oscilopisia 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.

## P9. NOVA MUTAÇÃO HTRA2 NO HORIZONTE GENÉTICO DA DOENÇA DE PARKINSON?

Miguel Saianda Duarte<sup>1</sup>, Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>, Joana Vítor<sup>1</sup>, Ana Isabel Gonçalves<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures  
miguelssaianda@gmail.com

**Introdução:** A Doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa, crónica e progressiva associada à degeneração seletiva de neurónios dopaminérgicos na substância nigra. A sua etiologia é, maioritariamente idiopática estimando-se em, menos de 10% de origem genética.

**Caso clínico:** Mulher, 47 anos, sem antecedentes médicos, recorreu à consulta de Neurologia por tremor da mão direita com cerca de 18 meses de evolução. Ao exame neurológico apresentava tremor de repouso tipo *pill-rolling* associado a rigidez no membro superior direito e bradicinesia bem como diminuição bilateral do balanceio. Da investigação, realizou RM cerebral que documentou múltiplas lesões em topografia núcleo-capsular e radiária esquerda, cortico-subcortical frontal e temporal direita, de provável etiologia vascular e posteriormente DaTSCAN que revelou diminuição bilateral da captação nos corpos estriados, sem captação putaminal, predominantemente à esquerda. Considerando as alterações imagiológicas foi feita investigação para etiologia vascular, incluindo vasculítica e autoimune que foi normal. Na reavaliação objetivou-se agravamento do tremor, já com atingimento bilateral e também da rigidez bem como da bradicinesia. Iniciou rasagilina e ropinirol para controlo sintomático com benefício. Atendendo à idade de início, clínica e exclusão de outras etiologias, realizou-se estudo genético com identificação da variante c.500T>G em heterozigotia no gene *HTRA2* que ainda não se encontra descrita na literatura. Procedemos ao estudo da família. A mutação do gene *HTRA2* encontra-se associada à DP tipo 13, de transmissão autossómica dominante. O gene *HTRA2* encontra-se implicado na dinâmica da homeostase mitocondrial, pelo que esta mutação poderá ser candidata a justificar o fenótipo desta doente.

**Conclusão:** O estudo genético para DP justifica-se quando o seu início é juvenil ou precoce, sobretudo se existirem outros familiares afetados, requerendo uma interpretação dos achados em sintonia com a clínica, história familiar e os dados da restante investigação.

## P10. PARKINSONISMO EM IDADE JOVEM E NEUROPATIA PERIFÉRICA ASSOCIADOS A MUTAÇÕES NO GENE *FIG4*

Lénia Silva<sup>1</sup>, João Parente Freixo<sup>2,3</sup>, Ana Filipa Brandão<sup>2,3</sup>, Márcio Cardoso<sup>4</sup>, Joana Damásio<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 2-UniGENe, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3-CGPP/IBMC, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal  
leniasilva.neurologia@chporto.min-saude.pt

**Introdução:** Parkinsonismo em idade jovem (PJ) associado a neuropatia periférica (NP) tem sido descrito em doentes com variantes patogénicas nos genes *PRKN* e *POLG*. Defeitos bialélicos no *FIG4* foram originalmente associados à doença Charcot-Marie-Tooth 4J (CMT4J) e, mais recentemente, à síndrome Yunis-Varon e CMT4J com Parkinsonismo.

**Objetivo:** Descrição de um caso de PJ e NP, com variantes patogénicas em heterozigotia composta no *FIG4*.

**Metodologia:** Análise descritiva de dados clínicos, imagiológicos, eletrofisiológicos e genéticos.

**Resultados:** Homem com 39 anos, filho de pais não-con-sanguíneos, com tremor em repouso e alteração da marcha desde os 38 anos. Descrvia pés cavus e dedos em martelo desde a infância; sem história familiar de doenças neurológicas. Ao exame, apresentava hipomímia facial, tremor em repouso e postural (reemergente), rigidez e bradicinesia de predomínio esquerdos. Associadamente, tinha hipoestesia vibratória distal, dificuldade em caminhar em calcanhares e diminuição bilateral do baloiço dos braços. A RM cerebral mostrou pequenas hipodensidades palidais e a DaTSCAN marcado défice dopaminérgico pré-sináptico bilateral. A eletromiografia revelou polineuropatia sensitivo-motora com perda axonal grave (distal-proximal) e sinais de desmielinização em alguns nervos ligeiramente preservados. O estudo por painel NGS, baseado na sequenciação total do exoma, identificou duas variantes em heterozigotia composta no gene *FIG4* [(NM\_014845.5)-c.122T>C (p.(Ile41Thr)), já descrita na literatura, e (NM\_014845.5) -c.1519dup (p.(Tyr507Leufs\*10))], descrita pela primeira vez. A configuração em trans das variantes identificadas foi confirmada com estudo dos progenitores. O doente encontra-se sob levodopa e rotigotina, com boa resposta terapêutica.

**Conclusão:** Do nosso conhecimento, este é o sexto caso de Parkinsonismo e NP associado a variantes patogénicas no *FIG4*. A maioria dos casos reportados apresentou início do Parkinsonismo em idade jovem, e aqueles que foram tratados melhoraram sob fármacos dopaminérgicos. Salientamos o papel fulcral das técnicas de sequenciação de nova geração na caracterização de PJ e na expansão das correlações clássicas genótipo-fenótipo.

## P11. HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL NA DOENÇA DE PERRY: QUANDO RASTREAR?

Leonor Dias<sup>1,2</sup>, Catarina Caldeiras<sup>1,2</sup>, Helena Rocha<sup>1,3</sup>, Maria José Rosas<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-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; leonor.dias@chsj.min-saude.pt

**Introdução:** A hipoventilação central é uma característica clínica reconhecida na Doença de Perry, considerando-se uma consequência tardia desta patologia.

**Objetivos:** Apresentamos um caso de Doença de Perry com hipoventilação central desde uma fase inicial e discutimos a pertinência do rastreio polissonográfico precoce nesta patologia.

**Caso Clínico:** Homem, 52 anos, sem comorbilidades, apresentou-se com quadro de apatia e humor depressivo com 3 anos de evolução a que se seguiu perda da agilidade manual esquerda. Tinha queixas compatíveis com *REM-sleep behaviour disorder*. Negava perda de peso, disautonomia, tremor ou quedas. Ao exame, apresentava sacadas hipométricas, staring eyes, hipomímia, hipofonia, rigidez de predomínio esquerdo, bradicinesia bilateral, e marcha com menor balanceio à esquerda, configurando uma síndrome parkinsoniana acinético-rígida de predomínio esquerdo. Tinha história familiar francamente positiva com padrão de hereditariedade autossómica dominante. Realizou Datscan que foi compatível com défice pré-sináptico de dopamina; a tomografia com IBZM e a RM cerebral foram normais. O painel NGS revelou uma mutação no gene *DCTN1*,

c.156T>A (p. (Phe52L1)), que já havia sido descrita na família do doente. Foi feito o diagnóstico de Doença de Perry. Iniciou tratamento dopaminérgico, com resposta parca, que foi limitado por impulsividade marcada. Do ponto de vista psiquiátrico foi medicado com sertralina. Apesar de não existirem queixas respiratórias, realizou polissonografia que foi compatível com síndrome de apneia/hipopneia central do sono de grau ligeiro, tendo sido proposta ventilação não invasiva.

**Conclusão:** Este caso alarga o espectro fenotípico descrito para a variante identificada através da associação com hipoventilação precoce. Esta associação argumenta a favor de um rastreio polissonográfico precoce na Doença de Perry, permitindo a adoção de medidas atempadas que poderão minorar o risco de morte súbita durante o sono, fenómeno que nesta doença se considera relacionado com apneias centrais.

## P12. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DOS NÚCLEOS SUBTALÂMICOS NA DOENÇA DE PARKINSON COM MUTAÇÃO MISSENSE DO GENE SNCA

Marta Sequeira<sup>1</sup>, Filipe Godinho<sup>1</sup>, João Lourenço<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central  
martasequeira117@gmail.com

**Introdução:** Mutações no gene da  $\alpha$ -sinucleína (*SNCA*) foram as primeiras a ser reportadas como causa de DP de transmissão autossómica dominante. Em comparação com a DP idiopática, a idade de início dos sintomas é mais precoce e com evolução rapidamente progressiva de flutuações motoras e, em algumas formas, com rápida deterioração cognitiva, sintomas neuropsiquiátricos, mioclonias e disautonomia.

Existem poucos casos descritos do sucesso da ECP em doentes com DP com mutação no gene *SNCA* por duplicação, e existe um caso recente por mutação missense.

**Objetivos:** Apresentar um caso clínico de DP com uma nova mutação missense no gene *SNCA* tratada com ECP dos núcleos subtalâmicos, de modo a elucidar o seu potencial benefício e segurança.

**Caso Clínico:** Homem de 47 anos, com diagnóstico de DP de forma acinético-rígida com 6 anos de evolução. Antecedentes familiares de pai com DP de início aos 40 anos de idade. O estudo genético revelou uma nova variante em heterozigotia, provavelmente patogénica, no gene *SNCA* (c.157G>T p.Ala53Ser). Aos 4 anos de doença iniciou flutuações motoras off incapacitantes com necessidade de incremento da medicação dopaminérgica, até à DEL de 1581 mg/dia. No protocolo pré-cirúrgico de ECP apresentou 38% de melhoria no Teste de Levodopa (MDS-UPDRS parte III em ON de 36) e não foram documentadas alterações psicopatológicas ou cognitivas clinicamente significativas. Foi então submetido a cirurgia de ECP dos núcleos subtalâmicos. No período pós-operatório apresentou um síndrome confusional agudo, transitório. Aos 4 meses de seguimento, o doente mantém-se cognitivamente estável e apresenta uma pontuação na MDS-UPDRS parte III em ON de 20, e com uma DEL de 750 mg/dia.

**Conclusão:** Pela rápida evolução clínica de flutuações motoras off, estes doentes poderão beneficiar do tratamento de ECP mais precocemente do que os doentes com DP idiopática, caso não apresentem complicações psiquiátricas ou cognitivas.

### P13. ASLEEP DEEP BRAIN STIMULATION FOR PARKINSON'S DISEASE: FIRST EXPERIENCE AT CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE SÃO JOÃO

Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>1,2,3</sup>, Manuel Rito<sup>1,2,3</sup>, Clara Chamadoira<sup>1,2,3</sup>, João Massano<sup>1,3,4</sup>, Ana Oliveira<sup>1,3,4</sup>, Gonçalo Durães<sup>5</sup>, Maria José Rosas<sup>1,3,4</sup> and Rui Vaz<sup>1,2,3</sup>

1-Movement Disorders and Functional Surgery Unit, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Department of Neurosurgery, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Department of Clinical Neurosciences and Mental Health, Faculty of Medicine University of Porto, Porto, Portugal; 4-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 5-Department of Anesthesiology, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal  
manuel.jnfpinto@gmail.com

**Introduction:** Deep brain stimulation of the subthalamic nucleus (STN-DBS) is an effective therapeutic tool in Parkinson's disease. However, the need for the patient to be awake during surgery, to allow for stimulation test, makes this procedure highly uncomfortable and intimidating for most patients. Recently, it has been proposed that asleep STN-DBS could achieve equal therapeutic benefit.

**Objective:** To report the first cases of patients undergoing asleep STN-DBS at Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Methods:** Five Parkinson's patients with disabling motor complications despite optimized medical therapy underwent asleep STN-DBS. Prior to stereotaxic frame application, patients were anesthetized with Propofol and Remifentanyl, with the former being stopped (and the latter increased) 20 minutes before microelectrode recordings (MER) started, and lasting up to 60 minutes. Electrode position was guided by MER. Each step of the procedure on each side was performed sequentially, in order to allow for the completion of the implantation within this timeframe.

**Results:** The anesthesia protocol applied allowed for reliable detection of STN electrophysiological activity during MER. Anatomical reconstruction of final electrode position confirms correct targeting of the STN. Early post-operative clinical outcome, concerning medication dose reduction and motor improvement were comparable to reported outcomes for awake STN-DBS procedures. Longer follow-up period will allow us to assess the long-term outcome.

**Conclusion:** Asleep STN-DBS is a safe and equally efficient procedure. This option should be available within the arsenal of Functional Neurosurgery Units and offered to Parkinson's patients proposed for DBS. It provides a much more comfortable experience for the patients and shorter operative times, which, in turn could lead to a more efficient resource use and to treating more patients.

### P14. PARALISIA CEREBRAL NA ERA GENÓMICA – O ALERTA DAS MANIFESTAÇÕES ATÍPICAS

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Rita Pinheiro<sup>3</sup>, Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>, Raquel Barbosa<sup>4,5</sup>, Ana Castro Caldas<sup>6</sup>, Miguel Coelho<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, Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa; 5-Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade

Nova de Lisboa; 6-Campus Neurológico Sénior (CNS), Torres Vedras, Lisboa  
csantosilva2@gmail.com

**Introdução:** A paraparesia espástica hereditária tipo 11 (HSP-11) é uma doença genética de transmissão autossómica recessiva que causa paresia e espasticidade progressiva dos membros inferiores. Pode estar associada a neuropatia periférica, atrofia do corpo caloso, defeito cognitivo, sinais cerebelosos, parkinsonismo e retinopatia. É causada por mutações do gene *SPG11*.

**Objetivo:** Descrição de um caso com HSP-11, previamente diagnosticado como paralisia cerebral.

**Caso Clínico:** Homem de 34 anos, com antecedentes de parto complicado com anoxia perinatal. Tem história familiar de prima direita materna com diagnóstico de paralisia cerebral. Sem história de consanguinidade. Apresentou atraso do desenvolvimento cognitivo desde a infância, com diagnóstico de paralisia cerebral hipóxico-ischémica. Aos 20 anos iniciou alteração da marcha de agravamento progressivo com dependência de cadeira de rodas desde os 32, e início de alteração da articulação verbal aos 29 anos. No exame neurológico apresentava: defeito cognitivo, movimentos de perseguição com intrusões sacádicas; disartria moderada; espasticidade da língua; paraparesia de grau 2/5 (escala MRC); espasticidade ligeira dos membros superiores e moderada dos membros inferiores; hiperreflexia osteotendinosa patológica dos 4 membros com reflexo cutâneo plantar em extensão bilateral; defeito de sensibilidade algica e proprioceptiva nos membros inferiores; distonia do pé esquerdo em inversão. Na avaliação oftalmológica apresentava distrofia retiniana bilateral. A RM-CE mostrou atrofia cerebral difusa com atrofia do corpo caloso, e o EMG revelou polineuropatia sensitiva ligeira. O teste genético (genes *SPG11* e *ZFYVE26*) identificou 2 variantes patogénicas em heterozigotia composta do gene *SPG11* (c.529\_533\_del [p.Ile177Serfs\*2]; c.5989\_5992del [p.Leu1997Metfs\*6]).

**Conclusão:** A presença de atipias em doentes com um diagnóstico de paralisia cerebral, como o surgimento de sintomas neurológicos de novo, deterioração clínica progressiva e envolvimento de outros sistemas, devem alertar para a procura de diagnósticos diferenciais. O diagnóstico genético permite o aconselhamento do doente e família em relação à etiologia, transmissibilidade e prognóstico.

### P15. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA: QUANDO O CROMOSSOMA X É O CULPADO

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>, Miguel Pinto<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital Geral de Santo António, Centro Hospitalar e Universitário do Porto  
goncalo2010286@gmail.com

**Introdução:** A paraparésia espástica é uma condição neurológica que pode resultar de causas estruturais, inflamatórias, vasculares ou hereditárias. As formas hereditárias são patologias neurodegenerativas raras, que habitualmente se dividem em formas puras ou complicadas, com um padrão diverso de hereditariedade.

**Objetivos:** Descrição e discussão de caso de doente com paraparésia espástica com padrão peculiar de hereditariedade.

**Caso Clínico:** Senhora de 46 anos, com quadro insidioso de 8 anos de evolução caracterizado por dificuldades na marcha. Não apresentava queixas dos membros superiores, do foro sensitivo, autonómico, esfinteriano ou de pares cranianos. A do-

ente referia pai com dificuldades na marcha, com início aos 40 anos, tendo falecido por neoplasia e avô materno (já falecido) com queixas neurológicas, hiperpigmentação da pele e alopecia com início na 3ª década de vida. A mãe, irmão e os 2 filhos eram saudáveis. À observação apresentava marcha parético-espástica com fraqueza ligeira na flexão das coxas, hiperreflexia patológica dos 4 membros com clônus aquiliano inesgotável bilateralmente e reflexos cutâneos plantares indiferentes. Havia ainda ligeiro compromisso da sensibilidade proprioceptiva e vibratória dos membros inferiores. O estudo laboratorial, RM de neuroeixo e eletromiografia realizados foram normais. Perante quadro de paraparésia espástica lentamente progressiva com história familiar positiva, prosseguiu-se para estudo genético de paraparésias espásticas de formas dominantes e ligadas ao X, que revelou uma variante patogénica em heterozigotia do gene *ABCD1* (c.1415\_1416delAG), descrita em doentes com Adrenoleucodistrofia. O doseamento de ácidos gordos de cadeia muito longa apresentava elevação anormal da cadeia C26.

**Conclusão:** Este caso demonstra que a paraparésia espástica pode ser um dos fenótipos atribuíveis a mutações do gene *ABCD1*. Portadores heterozigóticos do género feminino apresentam amplos espectros de apresentações clínicas. A história familiar detalhada e as particularidades da hereditariedade ligada ao X são essenciais para estabelecer o padrão de transmissão, diagnóstico molecular e implicações para a descendência.

## P16. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 28 ASSOCIADA A UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE *DDHD1*

Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>, Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>, Rita Pinheiro<sup>3</sup>, Marta P. Soares<sup>4</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2,5</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, Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, Amadora; 4-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 5-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa  
mlealrato@gmail.com

**Introdução:** A paraparésia espástica hereditária tipo 28 (SPG28) é uma doença neurodegenerativa muito rara (identificados 12 casos na literatura), caracterizada por alteração do padrão da marcha e espasticidade dos membros inferiores, de início precoce. O fenótipo é variável, podendo-se associar a neuropatia e sinais cerebelosos. É causada por variantes bialélicas no gene *DDHD1*.

**Objetivo:** Descrição do primeiro caso divulgado em Portugal de um doente com SPG28.

**Caso Clínico:** Homem de 64 anos, com quadro de alteração de padrão da marcha de início aos 17 anos, lentamente progressivo, com necessidade de apoio unilateral para a marcha na 4ª década de vida e bilateral desde a 5ª década. Pais naturais da mesma localidade, sem consanguinidade conhecida ou antecedentes familiares relevantes. À avaliação neurológica, destaca-se: paraparésia de grau 4/5 de predomínio distal, espasticidade moderada nos membros inferiores, hiperreflexia osteotendinosa generalizada de predomínio nos membros inferiores e clônus aquiliano inextinguível; sem sinais parkinsonianos, cerebelosos, envolvimento cognitivo ou de evidência clínica de neuropatia. A investigação etiológica incluiu RM de neuroeixo que documentou uma ligeira atrofia cortical de predomínio frontal, EMG que identificou neuropatia sensitiva ligeira e estu-

do molecular para SPG3 e SPG4 que foi negativo. Foi realizado painel NGS de paraparésias espásticas recessivas e ligadas ao cromossoma X que detetou a variante *DDHD1*:c.2010\_2011del, p.(Leu671Asnfs\*25), em homozigotia, classificada como provavelmente patogénica. Trata-se de uma variante frameshift, associada a perda de função e não reportada nas bases de dados populacionais, compatível com paraparésia espástica tipo 28. O doente mantém-se sob tratamento sintomático com anti-espásticos orais e toxina botulínica.

**Conclusão:** Reportamos uma nova variante no gene *DDHD1* e o primeiro caso em Portugal de SPG28, contribuindo para a melhor caracterização clínica e molecular desta patologia. O painel NGS foi instrumental para o diagnóstico, que é crucial na orientação e aconselhamento genético do doente e sua família.

## P17. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA AUTOSSÓMICA DOMINANTE TIPO 48: UM DIAGNÓSTICO A PONDERAR NA PRESENÇA DE UMA ATAXIA PROGRESSIVA COM DECLÍNIO COGNITIVO

Duarte Carapinha<sup>1</sup>, Beatriz Madureira<sup>1</sup>, Rita Pinheiro<sup>1</sup>, Raquel Tojal<sup>1</sup>, Simão Cruz<sup>1</sup>, André Carvalho<sup>2</sup>, Pedro Gonçalves Pereira<sup>3</sup>, Cristina Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Psiquiatria, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 3-Unidade de Neurorradiologia, Serviço de Imagiologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora  
duarte.carapinha@hff.min-saude.pt

**Introdução:** O gene *STUB1* codifica a proteína CHIP, ubíqua no sistema nervoso central e fundamental na regulação da homeostase proteica intracelular. Mutações do *STUB1* em homozigotia são responsáveis pela SCAR16; recentemente foi descrita uma forma autossómica dominante (AD), a SCA48, que cursa com declínio cognitivo proeminente, podendo incluir ainda parkinsonismo, distonia e/ou coreia.

**Objetivo:** Descrever o fenótipo clínico, neuropsicológico e características imagiológicas de três casos de doentes de famílias distintas, com diagnóstico genético de mutação do *STUB1* em heterozigotia.

**Metodologia:** Avaliação clínica, incluindo a escala SARA; avaliação neuropsicológica; RM cerebral

**Resultados:** Apresentamos três doentes (2 homens) com 44, 48 e 76 anos e de idade, início dos sintomas aos 34, 30 e 68 anos e com 10, 19 e 8 anos de evolução de doença, respetivamente. Apurou-se história familiar de doença semelhante num dos casos. O primeiro sintoma foi a disartria (1 doente) e o desequilíbrio na marcha nos outros dois. Ao exame neurológico destacam-se: fragmentação dos movimentos oculares e sacadas lentas em todos, nistagmo em dois. Todos apresentam disartria cerebelosa, disfagia, ataxia da marcha e apendicular, tremor de ação e disdiadococinésia. Um doente tem coreia generalizada. No perfil neuropsicológico, todos evidenciam baixo rendimento intelectual e disfunção frontal, com dispersão da atenção, diminuição da velocidade de processamento, da memória de trabalho e da flexibilidade mental. A RM cerebral revela atrofia cerebelosa global e, num caso, atrofia cerebral cortical sem predomínio lobar.

**Conclusão:** Perante um caso de ataxia espinocerebelosa progressiva de início na idade adulta com declínio cognitivo de perfil frontal, ainda que na presença de coreia generalizada e sem evidência de atrofia cerebral lobar por RM, deve ser colocada a hipótese de uma SCA48.

## P18. DEGENERESCÊNCIA HEPATOCEREBRAL ADQUIRIDA PARA ALÉM DO MANGANÊS - IMPACTO CLÍNICO DE OUTROS OLIGOELEMENTOS

Henrique Nascimento<sup>1</sup>, Maria João Malaquias<sup>1</sup>, Catarina Mendes Pinto<sup>2</sup>, José Silva<sup>2</sup>, Dina Rochate<sup>3</sup>, Cristina Fraga<sup>3</sup>, José Eduardo Alves<sup>2</sup>, Cristina Ramos<sup>2</sup>, Judit Gandara<sup>4</sup>, Sofia Ferreira<sup>4</sup>, Vitor Lopes<sup>4</sup>, Sara Cavaco<sup>5</sup>, Helena Pessegueiro Miranda<sup>4</sup>, Agostinho Almeida<sup>6</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Hematologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, Portugal; 4-Unidade de Transplantação Hepática e Pancreática, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 5-Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 6-Departamento de Ciências Químicas, Faculdade de Farmácia, Universidade do Porto, Porto, Portugal

**Introdução:** A acumulação cerebral de manganês nos doentes com doença hepática crónica (DHC) é referida na literatura como característica chave para o diagnóstico de degenerescência hepatocerebral adquirida (DHCA). O perfil de deficiência/toxicidade de outros oligoelementos na DHCA é desconhecido.

**Objetivos:** Definir o perfil de deficiência/toxicidade de diversos oligoelementos na DHCA. Explorar a relação destes elementos entre si, com marcadores de DHC e com variáveis neurológicas.

**Métodos:** Selecionamos os doentes com diagnóstico de DHCA de acordo com os seguintes critérios: (1) manifestações neurológicas, (2) hiperintensidade em T1WI dos globos pálidos internos na RM cerebral e, (3) DHC. Determinamos os níveis sanguíneos dos oligoelementos utilizando plasma por acoplamento Indutivo com espectrómetro de massa (ICP-MS na sigla em inglês) e, comparamos os resultados com um grupo controlo (dadores de sangue).

**Resultados:** Foram incluídos 51 doente com DHCA (27,5% do sexo feminino), com média de idade de 60±11,7 anos, e escala de MELD (*Model For End-Stage Liver Disease*) de 12±6 anos. A etiologia da DHC era alcoólica na maioria dos doentes (n=38). Os doentes com DHCA apresentaram valores basais dos oligoelementos significativamente diferentes do grupo controlo [aumento do Mn, Li, B, Ni, As, Sr, Mo, Cd, Sb, Tl e Pb; e diminuição do Se e Rb ( $p<0,001$  para todos)]. A escala de Child-Pugh correlacionou-se negativamente com os níveis de Se ( $r=-0,340$ ,  $p=0,015$ ), enquanto a razão Cu/Se (marcador de inflamação) foi significativamente maior nos doentes com DHCA ( $p<0,001$ ).

**Conclusão:** Este estudo ao identificar diferenças no perfil de deficiência/toxicidade de diversos oligoelementos na DHCA, abre possibilidades à sua eventual implicação no perpetuar do stress oxidativo e da inflamação existente nos cérebros de doentes com DHCA. Outras variáveis, tais como, uma etiologia predominantemente alcoólica da nossa coorte, podem também contribuir para o perfil encontrado com níveis mais elevados de Pb e mais baixos de Se nos doentes com DHCA.

## P19. SÍNDROME DE TREMOR DO PALATO E ATAXIA PROGRESSIVA

Ana Rita Silva<sup>1</sup>, Joana Ferreira Pinto<sup>1</sup>, Gisela Carneiro<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga  
aritaosilva@gmail.com

**Introdução:** O tremor do palato pode ser classificado em essencial, quando não é atribuível a causa estrutural, ou sintomático, caso seja secundário a lesão da via dentato-rubro-olivá, mais frequentemente a degenerescência olivá hipertrófica (DOH).

**Objetivo:** Descrição de um caso clínico de tremor do palato e ataxia progressiva.

**Metodologia:** Revisão do processo hospitalar e recolha de dados clínicos, analíticos e imagiológicos.

**Resultados:** Um homem de 55 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e traumatismo craniano, sem lesão encefálica associada, e sem antecedentes familiares de doença neurológica é referenciado à consulta por desequilíbrio da marcha. Relatava dificuldades em caminhar, necessitando de afastar as pernas, com agravamento progressivo no último ano e meio, fala mais arrastada e sensação de clique contínuo no ouvido direito. Ao exame neurológico, apresentava nistagmo horizonte rotatório nos extremos do olhar horizontal, rapidamente esgotável, tremor do palato bilateral, disartria ligeira, estação em pé com base estreita muito instável, marcha livre de base alargada e marcha em tandem com muitos erros. As análises com cinética do ferro, metabolismo do cobre e doseamento de vitaminas eram normais. Na RM cerebral identificou-se hipersinal (T2/FLAIR) e hipertrofia das olivas bulbares, sem realce após administração de gadolínio. O exame citoquímico do líquor foi normal e as bandas oligoclonais, anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG revelaram-se negativos. Aguarda resultado de estudo genético.

**Conclusão:** A DOH surge alguns meses após uma lesão inicial na via dentato-rubro-olivá (vascular, tumoral ou inflamatório), mais comumente unilateral, e é responsável pelo aparecimento do tremor do palato e consequente clique auditivo contínuo. No entanto, estão descritos casos de DOH idiopática, como é o caso deste doente, mais frequentemente bilateral, com tremor do palato e ataxia progressiva, quer em associação com mutações hereditárias (ex: GFAP, POLG, SCA20), quer esporádicos de provável etiologia neurodegenerativa com início na idade adulta.

## P20. HEMIDISTONIA E ATAXIA

Luís Rufo Costa<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>2</sup>, Célia Machado<sup>2</sup>, Isabel Amorim<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga  
luis.rufo95@gmail.com

**Introdução:** Cerca de 1%-4% dos eventos cerebrovasculares podem apresentar-se com perturbações do movimento, sendo a distonia a segunda mais frequente. Na sua grande maioria, a distonia pós-AVC surge com lesões dos gânglios da base.

**Caso Clínico:** Mulher de 75 anos com antecedentes HTA, dislipidemia, fibrilhação auricular hipocoagulada com Varfarina e AVC isquémico em território da ACP direita em 2015. Recorreu ao SU por queixas de náuseas, vómitos, tonturas e desequilíbrio da marcha com 24 horas de evolução. À admissão apresentava disartria moderada, hemiparesia esquerda grau 3 (mRC) associado a hipotonia e dismetria na prova dedo-nariz e calcanhar-joelho ipsilateral. A marcha tinha a base alargada e tendência para a lateropulsão esquerda. Realizou TC-CE que mostrava hemorragia localizada no hemisfério cerebeloso es-

querdo. Foi efetuada reversão da hipocoagulação e a doente foi internada para vigilância e controlo tensional.

Durante o internamento foi observada uma postura distónica da mão e do pé esquerdos (particularmente observável na marcha). A doente registou uma melhoria clínica, conseguindo marcha com apoio unilateral e mantendo sobreponível a distonia dos membros esquerdos.

**Conclusão:** Neste caso, o quadro clínico de distonia surgiu em contexto de uma lesão cerebelosa. Apesar desta constituir uma apresentação atípica, cada vez mais estudos experimentais apontam para um possível papel importante do cerebelo nos circuitos fisiopatológicos da distonia.

## P21. UM CASO DE TREMOR HIPERTIROIDEU

Catarina Borges<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Rita Bragança<sup>2</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Pedro Guimarães<sup>1,3</sup>, Ana Graça Velon<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro  
catarinambsilva@chtmad.min-saude.pt

**Introdução:** O tremor pode ter várias etiologias, sendo crucial a realização de uma anamnese e de um exame neurológico cuidadosos. No caso de um tremor sem outros sinais neurológicos associados, nomeadamente bradicinésia, distonia, sinais cerebelosos ou do tronco cerebral e neuropatia periférica, importa excluir causas metabólicas. Dentro destas, as principais são a insuficiência renal ou hepática e o hipertireoidismo.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de uma mulher de 78 anos que recorreu ao Serviço de Urgência na sequência de traumatismo cranio-encefálico, sem complicação endocraniana associada. Como comorbilidades são de destacar hipertensão arterial, diabetes *mellitus* tipo 2 e nódulos tiroideus foliculares. Estava medicada com metformina + dapagliflozina, atorvastatina, nimodipina, amitriptilina, sertralina, alprazolam e montelucaste. Ao exame físico geral salientava-se apirexia e taquicardia (130bpm) e ao exame neurológico agitação, desorientação temporal, tremor de repouso e postural de elevada frequência e baixa amplitude com envolvimento dos membros superiores e inferiores. Foi realizado electrocardiograma que demonstrou uma taquicardia sinusal. Do estudo analítico, destacou-se uma TSH de 0,01 e uma T4 livre de 100. Assim, confirmou-se quadro de tireotoxicose com tempestade tiroideia iminente como causa da síndrome tremórica. Após terapêutica médica dirigida, houve resolução de quadro de tremor.

**Discussão:** O tremor é um sintoma comum no hipertireoidismo e, ainda que surja habitualmente associado a outros sintomas (ex: diarreia, hipersudorese, palpitações, alopecia, intolerância a calor), pode surgir isoladamente. Assim, perante um tremor de elevada frequência e reduzida amplitude sem outros sinais neurológicos acompanhantes, importa excluir causas metabólicas adquiridas, nomeadamente hipertireoidismo.

## P22. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE HEMICOREIA DE INÍCIO SÚBITO

Tiago Millner<sup>1</sup>, Andreia Fernandes<sup>1</sup>, Teresa Aguiar<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal

**Introdução:** Dentro das causas de perturbações do movimento de início súbito estão as causas secundárias a alterações metabólicas com casos raros descritos na literatura de coreia

secundária a disfunção tiroideia, mais frequentemente na forma generalizada.

**Caso Clínico:** Apresentamos um caso de uma mulher de 72 anos, com antecedentes de HTA e hipertireoidismo subclínico, admitida no serviço de urgência por movimentos involuntários do hemicorpo direito de início súbito ao acordar. Ao exame neurológico destacava-se hemicoreia e hemibalismo direitos. A TC-CE e Angio-TC não revelaram alterações agudas e a RM-CE realizada em internamento mostrou alterações de natureza vascular microangiopática crónica nas coroas radiárias, capsular externas, periventriculares e protuberanciais. Análiticamente TSH < 0,01 IU/mL e T4 livre de 2.3 mg/dL. Foi medicada com Tetrabenazina 12,5 mg 3id e Tiamazol 5 mg com melhoria num período de 1 semana.

**Conclusão:** Neste caso estamos perante o diagnóstico de hemicoreia secundária a hipertireoidismo, fenómeno raro mas que deve ser tido em conta no diagnóstico diferencial de hemicoreias de início súbito, particularmente em doentes com lesões vasculares antigas presentes nos métodos de imagem.

## P23. A EXPRESSÃO DA PROTEÍNA G3BP1 REDUZ AS ANOMALIAS NEUROPATOLÓGICAS E MOTORAS EM MODELOS DA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA, TIPO 3

André Conceição<sup>1,2,3,4,5</sup>, Rebekah Koppenol<sup>1,2,3,4</sup>, Adriana Marcelo<sup>1,2,3,4</sup>, Ricardo Reis<sup>1</sup>, Inês Afonso<sup>1</sup>, Sandra Tomé<sup>4</sup>, José Codesso<sup>1,2,3,4</sup>, Liliana Mendonça<sup>4</sup>, Carlos A. Matos<sup>1,3</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>4,6</sup>, Clévio Nóbrega<sup>1,3,5</sup>

1-Algarve Biomedical Center - Research Institute; 2-Programa Doutoral em Ciências Biomédicas, Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; 3-Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro; 4-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Fundação Champalimaud, Lisboa, Portugal; 6-Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal  
andrefilipevc@gmail.com

**Introdução:** A ataxia espinocerebelosa, tipo 3 (em inglês, spinocerebellar ataxia type 3 – SCA3), é uma doença hereditária autossómica dominante, caracterizada por uma expansão anormal do trinucleótido adenina-citosina-guanina no gene ATXN3. O gene expandido codifica para a proteína ataxina-3 com expansões anormais do resíduo glutamina. A proteína expandida, com propensão acrescida para agregar ganha funções tóxicas que perturbam o normal funcionamento dos mecanismos moleculares das células, levando à morte neuronal e à neurodegeneração do cerebelo e outras regiões do encéfalo. Os doentes afetados pela SCA3 sofrem de uma miríade de sintomas motores que incluem, ataxia, disartria, disfagia, tremores e demência. Infelizmente, não existe qualquer tipo de tratamento que modifique a progressão da SCA3 e os doentes afetados dependem de fármacos, que atuam no alívio sintomático. Neste trabalho, demonstramos que a expressão da proteína G3BP1 mitigou diversas características neuropatológicas e motoras de modelos da doença.

**Métodos:** De forma a avaliar o impacto da expressão da proteína G3BP1, utilizamos diferentes modelos de murganho da SCA3. Os murganhos foram injetados no estriado ou no cerebelo com partículas lentivirais que codificam para a proteína G3BP1. Posteriormente foram avaliadas diversas características neuropatológicas, através da contagem do número de agregados de ataxina-3 expandida, da contagem das células de

Purkinje do cerebelo e através e da medição do volume de perda neuronal. Os murganhos foram também submetidos a uma bateria de teste de comportamento, de modo a avaliar a sua performance motora.

**Resultados:** Os resultados demonstraram que a expressão da proteína G3BP1 foi capaz de mitigar o fenótipo de SCA3. Nomeadamente, as expressões de G3BP1 foi capaz de diminuir o número de agregados de ataxina-3 mutant e o número de células de Purkinje foi preservado, após o tratamento com G3BP1. Por fim, os murganhos injetados com partículas lentivirais que codificam para G3BP1 melhoram significativamente as anomalias motoras. Desta forma, os resultados indicam que o G3BP1 é um novo potencial alvo terapêutico para a SCA3.

## P24. AUTOPHAGY INDUCTION MITIGATES SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 2 DISEASE HALLMARKS

Adriana Marcelo<sup>1,2,3,4</sup>, Inês T. Afonso<sup>1</sup>, Ricardo Afonso-Reis<sup>1,4</sup>, David V.C. Brito<sup>1</sup>, Rafael G. Costa<sup>1,4</sup>, Ana Rosa<sup>1</sup>, João Alves-Cruzeiro<sup>3</sup>, Benedita Ferreira<sup>1,4</sup>, Carina Henriques<sup>3</sup>, Rui J. Nobre<sup>3</sup>, Carlos A. Matos<sup>1,4</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>3,5</sup>, Clévio Nóbrega<sup>1,4,6</sup>

1-ABC-RI, Algarve Biomedical Center Research Institute, Faro, Portugal; 2-PhD Program in Biomedical Sciences, Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; 3-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Portugal; 4-Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve, Faro, Portugal; 5-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Portugal; 6-Champalimaud Research Program, Champalimaud Center for the Unknown, Lisbon, Portugal  
inesta.28@gmail.com

Polyglutamine disorders are a group of nine diseases caused by an abnormal expansion of the CAG trinucleotide repeats. Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2) is a rare autosomal dominant disease that belongs to this group, caused by abnormal expansion in the ATXN2 gene, and has an onset around the fourth decade of life. Patients' typically manifest cognition impairment, dysarthria, dysphasia, motor ataxia and slow or absent saccades. The disease hallmarks are the presence of mutant ataxin-2 aggregates and neurodegeneration of specific brain regions. Until now the molecular mechanisms underlying SCA2 remain completely unknown. In this line, while autophagy was shown to be dysregulated in several polyglutamine diseases, its status in SCA2 has not previously reported. Our aim is to investigate autophagy status in SCA2 disease models, and to target it as a possible therapeutic strategy for this disease.

To study *in vivo* autophagy functioning, we developed a new SCA2 lentiviral mouse model, and used to evaluate autophagic markers. The autophagy markers were also investigated in SCA2 patients derived samples and in cellular models. As a possible therapeutic strategy targeting autophagy, we administered cordycepin in both cellular and animal model of SCA2 and evaluated disease-related and autophagic markers.

Our results demonstrate that the new SCA2 lentiviral mouse model was able to express neuropathological hallmarks of the disease, such as the presence of aggregates, neurodegenera-

tion, and importantly autophagy dysfunction. The striatal expression of the expanded ataxin-2 did not induce behavioral alterations. Cordycepin treatment decreased the presence of mutant protein aggregates in cellular and animal model of the disease. Our results suggest that SCA2 lentiviral mouse model is an adequate model to study disease pathways and potential therapeutic strategies. Also, autophagy enhancement could be a potential therapeutic intervention for SCA2.

## P25. TRANSIENT DOPAMINE NEURON ACTIVITY PRECEDES AND ENCODES THE VIGOR OF CONTRALATERAL MOVEMENT SEQUENCES

Marcelo D Mendonça<sup>1,2,3</sup>, Joaquim Alves da Silva<sup>1,3</sup>, Ledia F. Hernandez<sup>4,5,6</sup>, Ivan Castela<sup>4,5,7</sup>, José Obeso<sup>4,5,6</sup>, Rui M Costa<sup>1,8</sup>

1-Champalimaud Research, Champalimaud Foundation, Lisbon 1400-038; 2-Champalimaud Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon 1400-038; 3-NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon 1169-056, Portugal; 4-HM CINAC (Centro Integral de Neurociencias Abarca Campal). Hospital Universitario HM Puerta del Sur, HM Hospitales. Madrid, 28938, Spain; 5-Center for Networked Biomedical Research on Neurodegenerative Diseases (CIBERNED), Carlos III Institute of Health, Madrid, 28029, Spain; 6-Universidad CEU-San Pablo, Madrid, 28003, Spain; 7-PhD Program in Neuroscience, Autonoma de Madrid University, Madrid, 28029 Spain; 8-Departments of Neuroscience and Neurology, Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York, NY 10027, USA

marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org

**Introduction:** Dopamine neurons (DANs) in the substantia nigra pars compacta (SNc) have been related to movement speed, and loss of these neurons leads to bradykinesia in Parkinson's disease (PD). Other aspects of movement vigor are also affected in PD, for example movement sequences are typically shorter. However, the relation between the activity of DANs and the movement vigor and the length of movement sequences is unknown.

**Methods:** We imaged activity of SNc DANs in mice trained in a novel freely-moving operant task which relies on individual forelimb sequences.

**Results:** We uncovered that a similar proportion (~32-39%) of SNc DANs increased their activity before either ipsi- and contralaterally performed sequences. However, the magnitude of this activity was higher for contralateral actions and was related to contralateral but not ipsilateral sequence length. In contrast, the activity of reward-related DANs, largely distinct from those modulated by movement, was not lateralized. By comparison, activity in neurons modulated during magazine approach is also lateralized. Finally, unilateral dopamine depletion impaired contralateral, but not ipsilateral, sequence length.

**Conclusion:** These results indicate that movement-initiation DANs encode more than a general motivation signal and invigorate kinematic aspects of contralateral movements. These observations may have implications for understanding the pathophysiology of PD and other movement disorders.

## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO1. ANÁLISE BIOMECÂNICA DA MARCHA USANDO SENSORES INERCIAIS: DIFERENTES VARIÁVEIS CINEMÁTICAS DISTINGUEM DOENTES DE PARKINSON DE CONTROLOS SAUDÁVEIS E ENTRE DOENTES DE PARKINSON EM DIFERENTES ESTÁDIOS MEDICAÇÃO

Raquel Barbosa<sup>1,2</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1,3</sup>, Renato Oliveira<sup>4</sup>, Mónica Santos<sup>5</sup>, Ângela Rosa Abreu<sup>6</sup>, Paulo Bastos<sup>7</sup>, Patricia Pita Lobo<sup>5,8</sup>, Anabela Valadas<sup>5,8</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>5,8</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>8,9,10</sup>, Mario Miguel Rosa<sup>5,8,9</sup>, Ricardo Matias<sup>3,11</sup>, Miguel Coelho<sup>5,8</sup>

1-NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal; 5-Department of Neurosciences and Mental Health, Neurology Hospital Santa Maria, CHLUN, Lisbon, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca, Amadora, Portugal; 7-CEDOC – NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 8-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 9-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 10-CNS-Campus Neurológico Senior, Torres Vedras, Portugal; 11-Human Movement Analysis Lab, Escola Superior Saúde - Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, Portugal  
ana.r.barbosa@hotmail.com

**Introdução:** A análise objectiva da marcha por sensores inerciais tem permitido uma melhor caracterização da marcha na Doença de Parkinson (DP) e tem vindo a ser estudada como um potencial biomarcador na diferenciação de DP de controlos saudáveis (CS). Ainda não se encontra definido que variáveis melhor caracterizam a marcha da DP e quais devem ser utilizadas para diferenciar doentes de CS.

**Objectivos:** identificar que dimensões da marcha diferenciam DP em OFF e Best-ON e DP de CS

**Métodos:** 17 DP (OFF e Best-ON) e 34 CS emparelhados para idade e sexo, foram avaliados. 15 sensores inerciais movimento (cabeça, membros superiores, membros inferiores, tronco) foram utilizados para reconstrução tridimensional da marcha. Análise de Componentes Principais (PCA) foi usada para reduzir o número de variáveis cinemáticas e os componentes principais (PC) resultantes foram usados para treinar um classificador (árvore de decisão) (DP off vs DP Best-On, DP Off vs Controls e DP Best-On vs CS).

**Resultados:** Idade média e duração de doença foram  $60.2 \pm 8.1$  e  $12.1 \pm 5.1$  anos, respectivamente. Pontuação da MDS-UPDRS III foi  $50.4 \pm 11.3$  (OFF) e  $21.8 \pm 8.9$  (Best On). Discriminação entre DP OFF e Best-ON foi conseguida através de variáveis espaciotemporais e angulares com uma precisão de 80% (80% sensibilidade e especificidade). Variáveis espaciotemporal e não-lineares distinguiram DP-OFF de CS com uma precisão de 90% (100% sensibilidade e 80% especificidade). Discriminação entre DP- Best-ON e CS foi feita usando métricas não-lineares e de assimetria com uma precisão de 90% (100% sensibilidade e 80% especificidade).

**Conclusão:** A capacidade das métricas espaciotemporais e angulares de diferenciar entre OFF e Best-ON reflecte a modulação destas dimensões pela levodopa. Em OFF os DP diferenciam-se dos HC sobretudo em métricas espaciotemporais enquanto que no Best-ON os parâmetros clássicos espaciotemporais não distinguem doentes de saudáveis enquanto métricas relacionadas com assimetria e estabilidade dinâmica da marcha conseguem fazê-lo.

### CO2. CRISES EPILÉPTICAS EM DOENTES COM PARKINSONISMO: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Carolina Azoia<sup>1</sup>, Rafael Jesus<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<sup>1</sup>, Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real  
carolinaqueirozazoa@gmail.com

**Introdução:** Estudos observacionais sugerem que a prevalência de epilepsia em doentes com DP é superior à da população em geral, o que pode apontar para o papel do processo neurodegenerativo na epileptogénese.

**Objectivos:** Pretendeu-se avaliar a frequência de crises epiléticas em doentes com síndrome parkinsoniana de um centro terciário.

**Metodologia:** Foi realizado um estudo retrospectivo baseado na recolha e análise dos registos clínicos datados do período entre Janeiro de 2018 e Dezembro de 2021.

**Resultados:** Reuniu-se uma amostra de 19 doentes com distribuição praticamente equitativa entre sexos e idades compreendidas entre os 52 e os 89 anos (média etária de 76 anos). Mais de metade apresentava diagnóstico de parkinsonismo há 5 anos ou mais, tendo sido identificados 8 indivíduos com DPI, 3 com parkinsonismo atípico (2 com DPI plus e 1 com MSA), 3 com parkinsonismo vascular, 2 com parkinsonismo iatrogénico e 3 com síndrome parkinsoniana ainda em estudo; 14 possuíam síndrome demencial associado e apenas 2 possuíam diagnóstico prévio de epilepsia. Semiologicamente, registaram-se crises focais motoras, crises focais não motoras, crises generalizadas, crises de início desconhecido e crises sintomáticas agudas. Em 15 doentes foram registadas crises não provocadas. Em 3 dos doentes foi feito o diagnóstico de estado de mal não convulsivo. Em 7 dos casos o EEG suportou o diagnóstico clínico estabelecido.

**Conclusão:** Na nossa amostra a maioria (12/19) dos doentes com síndrome parkinsoniana e epilepsia apresentava síndrome demencial associado, o que apoia a hipótese de um mecanismo fisiopatológico comum entre a neurodegenerescência observada nos ditos síndromes e os fenómenos responsáveis pela epileptogénese. Importa, ainda, salientar-se a frequência de estados de mal epilético diagnosticados, acima da esperada atendendo à dimensão da amostra em estudo.

### CO3. EDEMA PERI-ELÉTRODO APÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON

Cristiana Silva<sup>1</sup>, Inês Carvalho<sup>1</sup>, Inês Cunha<sup>1</sup>, Pedro Monteiro<sup>2</sup>, Ricardo Pereira<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia/Centro Hospitalar e Universitário de

Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurocirurgia/Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal cristianafrsilva@hotmail.com

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda (ECP) é um tratamento reconhecido para a Doença de Parkinson (DP) avançada. O edema peri-eléctrodo é uma complicação recentemente identificada, que poderá ser um desafio diagnóstico e terapêutico.

**Objetivo:** Reconhecer o edema peri-eléctrodo como complicação da ECP.

**Metodologia:** Descrição de 3 casos de edema peri-eléctrodo num centro de referência da região centro.

**Resultados:** O primeiro caso, trata-se de um doente do sexo masculino, 47 anos, com DP de início precoce, que foi submetido a ECP com colocação bilateral de eléctrodos no núcleo subtalâmico. Após um mês da intervenção, o doente apresentou cefaleia refratária à terapêutica médica, realizou TC-Ce que revelou edema peri-eléctrodo à direita. Iniciou antibiótica, com melhoria clínica após dias e imagiológica ao longo de vários meses. O caso 2, trata-se de um homem de 61 anos, com DP com onze anos de evolução, que foi submetido a ECP bilateral com alvo no núcleo subtalâmico. No sétimo dia pós-operatório, apresentou um síndrome confusional agudo. A avaliação das impedâncias mostrou uma assimetria franca, com marcada redução à direita ( $396\Omega$  vs  $834\Omega$ ) e a TC-Ce revelou edema ipsilateral. O doente cumpriu corticoterapia (baixa dose de dexametasona), tendo ficado assintomático 5 dias depois. O caso 3, um homem de 60 anos com diagnóstico de DP há 10 anos, foi submetido a ECP com implantação de eléctrodos bilateralmente no núcleo subtalâmico. A avaliação das impedâncias no segundo dia pós-operatório mostraram diminuição à direita ( $550\Omega$  vs  $1709\Omega$ ) e a TC-Ce de controlo mostrou edema ipsilateral. O doente manteve-se assintomático, tendo mantido apenas vigilância.

Casos documentados com vídeo.

**Conclusão:** O edema peri-eléctrodo é uma complicação subdiagnosticada da ECP, sendo clinicamente muito heterogénea. A avaliação das impedâncias poderá ajudar no reconhecimento precoce e na monitorização destes doentes. Será fundamental delinear uma estratégia diagnóstica e terapêutica de forma a evitar intervenções desnecessárias.

#### CO4. MOTIVOS DE EXCLUSÃO PARA A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON

Miguel de Oliveira Carvalho<sup>1</sup>, Maria Begoña Cattoni<sup>2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,3,4</sup>, Herculano Carvalho<sup>2</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1,3,4</sup>, Luisa Albuquerque<sup>1,5</sup>, Vanda Freitas<sup>5</sup>, Inês Chendo<sup>6</sup>, Sofia Reimão<sup>3,4,7</sup>, Ana Castro Caldas<sup>4,8</sup>, Anabela Valadas<sup>1,3,4</sup>, Margherita Fabbri<sup>4,9</sup>, Catarina Godinho<sup>10</sup>, Raquel Barbosa<sup>11,12</sup>, Pedro Baptista<sup>2</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>4,8,13</sup>, A Gonçalves Ferreira<sup>14</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,4,13</sup>, Miguel Coelho<sup>1,3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; 2-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; 3-Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz; 4-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; 5-Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Laboratório de Estudos da Linguagem, Lisboa; 6-Serviço de Psiquiatria, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; 7-Departamento de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa; 8-CNS- Campus Neurológico Senior, Torres Vedras; 9-Department of Neurosciences, Clinical Investigation Center CIC 1436, Parkinson Toulouse Expert Centre, NS-Park/FCRIN Network and Neuro Toul COEN Centre;

Toulouse University Hospital; INSERM; University of Toulouse 3; Toulouse, France; 10-Grupo de Patologia Médica, Nutrição e Exercício Clínico do Centro de Investigação Interdisciplinar Egas Moniz (CiiEM), Caparica, Portugal; 11-CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 12-Departamento de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 13-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 14-Clinica Universitária de Neurocirurgia, Faculdade Medicina Universidade de Lisboa miguel.doliveira.carvalho@gmail.com

**Introdução:** Conhecer as razões de exclusão dos candidatos com DP a estimulação cerebral profunda (ECP) poderá otimizar a sua referência, e poucos estudos o fizeram.

**Objectivo:** Avaliar as razões de exclusão para ECP de doentes referenciados por DP.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo no Hospital Santa Maria (HSM) que avaliou os candidatos referenciados por DP rejeitados para ECP entre Janeiro 2006-Maio 2019. Consultou-se a base de dados do programa de ECP e os processos dos doentes consultados pela primeira vez. Construiu-se uma grelha para extração dos dados.

**Resultados:** Dos 320 doentes avaliados, 72 (22.5%) doentes foram excluídos da ECP (52.4% homens; idade média 65.2 [ $\pm$  6.6] anos, intervalo 40-79 anos; duração média de doença 12.3 [ $\pm$  6.0] anos). Houve uma média de 3.3 ( $\pm$  2.4) consultas e de 6.7 ( $\pm$  7.3) meses de avaliação até à exclusão. Na primeira consulta, 25,4% dos doentes foram excluídos. A exclusão foi em média por 1.89 motivos, mas 28 (44,4%) doentes tiveram um único motivo, o mais frequente "falta de interesse na cirurgia" (n=9; 12.5%). Todos foram referenciados por DP. Após a avaliação, 1 era uma PSP e 2 uma MSA-P. Neurologistas do movimento do HSM referenciaram 55.6% dos doentes, neurologistas gerais do HSM 12.7%, neurologistas do movimento não-HSM 12.7%, neurologistas gerais não-HSM 11.1%, e desconhecido em 7.9%. As principais razões para exclusão foram uma pontuação acima do ponto de corte na (MDS)-UPDRS motora em ON nos itens "marcha", "freezing" e "instabilidade postural" (n=15; 23.8%); demência (n=15, 23,8%); e idade > 70 anos (n = 14, 22.2%). Não houve diferença nos motivos de exclusão entre referenciadores movimentólogos e neurologistas gerais.

**Conclusão:** Um quinto dos doentes foi excluído para ECP, apenas uma minoria sem DP. Sintomas axiais resistentes à levodopa, demência e idade foram as principais razões de exclusão, embora vários desistam do procedimento após a sua explicação detalhada.

#### CO5. PROGNÓSTICO A LONGO PRAZO DE DOENTES SUBMETIDOS A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: SOBREVIDA E MARCADORES DE INCAPACIDADE NUMA COORTE DE 109 DOENTES COM FOLLOW-UP A 8 ANOS

Raquel Barbosa<sup>1,2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>3,4,5</sup>, Maria Begoña Cattoni<sup>8</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>3,5</sup>, Ana Castro Caldas<sup>5,6</sup>, Margherita Fabbri<sup>5,7</sup>, Paulo Bastos<sup>1</sup>, Herculano Carvalho<sup>8</sup>, Luisa Albuquerque<sup>3,9</sup>, Sofia Reimão<sup>4,5,10</sup>, A Gonçalves Ferreira<sup>4</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>5,6,11</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>3,5,11</sup>, Miguel Coelho<sup>3,4,5</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-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 4-Clinica Universitária de Neurocirurgia, Faculdade Medicina Universidade de Lisboa;

5-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; 6-CNS-Campus Neurológico Senior, Torres Vedras; 7-Department of Neurosciences, Clinical Investigation Center CIC 1436, Parkinson Toulouse Expert Centre, NS-Park/FCRIN Network and Neuro Toul COEN Centre; Toulouse University Hospital; INSERM; University of Toulouse 3; 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 Imagiológica Neurológica, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; Instituto de Medicina Molecular; 11-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa  
ana.r.barbosa@hotmail.com

**Introdução:** A eficácia terapêutica a longo prazo de cirurgia de estimulação cerebral profunda no núcleo subtalâmico (ECP-STN) encontra-se bem estabelecida. Existem menos dados sobre a sobrevida e prevalência de marcadores de incapacidade nestes doentes.

**Objectivo:** Avaliar a sobrevida e prevalência de marcadores de incapacidade (quedas, freezing, demência, alucinações e institucionalização) numa coorte de doentes submetidos a ECP-STN após 8 anos de seguimento

**Métodos:** 255 doentes foram operados entre 2006-2021. Uma análise retrospectiva dos processos clínicos desde a base-line até 8 anos após a cirurgia (ou morte) foi realizada para os 109 doentes intervencionados entre 2006 -2012.

**Resultados:** Idade média e duração média de doença à cirurgia foram de  $61.3 \pm 7.5$  (31-71) e  $13.8 \pm 5.5$  anos respectivamente, idade média no final do *follow up*  $68.6 \pm 7.4$  (39-79), resposta média no teste de Levodopa de  $57.6 \pm 13.5$  %. Dezassete doentes (16%) faleceram no seguimento. Mortalidade associou-se significativamente à idade à cirurgia (HR 1.12,  $p = 0.019$ ) e UPDRS III em OFF (HR 0.94,  $p = 0.037$ ). A prevalência dos pilares de incapacidade foi: quedas 73%, freezing 47%, demência 34%, alucinações 32% e institucionalização 7%. Idade à cirurgia foi preditora de quedas (HR 1.284,  $p < 0.004$ ); idade à cirurgia e UPDRS II em OFF de freezing (HR 1.896,  $p = 0.006$ ; HR 1.024,  $p < 0.001$ , respectivamente). Idade à cirurgia e UPDRS II em OFF associaram-se significativamente a demência (HR 1.029  $p=0.05$ ; HR 1.024  $p < 0.001$ , respectivamente); e idade à cirurgia e UPDRS II em OFF a institucionalização (HR 1.190,  $p=0.001$ ; HR 1.010,  $p < 0.001$ ).

**Conclusão:** Encontrámos uma baixa taxa de mortalidade e de institucionalização. Os marcadores de incapacidade axiais foram mais frequentes que os cognitivos. Idade à cirurgia e os aspectos motores das experiências da vida diária em OFF foram os principais preditores dos marcadores de incapacidade.

## CO6. MUTAÇÃO NO GENE DA PARKINA EM HETEROZIGOTIA – DUAS DIFERENTES APRESENTAÇÕES DE DOENÇA DE PARKINSON

José Miguel da Silva Alves<sup>1</sup>, Francisco Millet Barros<sup>1</sup>, Diogo Reis Carneiro<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Ana Sofia Morgadinho<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, E.P.E.  
17716@chuc.min-saude.pt

**Introdução:** As mutações no gene da Parkina (PARK – parkin) são a causa mais frequente de doença de Parkinson (DP) juvenil de transmissão autossómica recessiva. Embora classicamente se considere que os portadores de mutações em heterozigotia neste gene apresentem apenas um risco aumentado de

Doença de Parkinson, o papel patogénico destas mutações tem motivado uma extensa investigação nos últimos anos.

**Objectivos:** Este trabalho tem como principal objectivo apresentar duas doentes com DP com mutação em heterozigotia no gene da Parkina e a sua variabilidade fenotípica.

**Metodologia:** Para a realização deste trabalho, recorremos aos registos clínicos em formato físico e digital de duas doentes seguidas em consultas de Doenças do Movimento no Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, E.P.E.

**Resultados:** Caso A: doente do sexo feminino, 53 anos de idade, com tremor de repouso e bradicinésia no membro superior direito desde os 47 anos. Boa resposta à levodopa na fase inicial da doença mas rápida evolução da sintomatologia motora com aparecimento de sinais axiais aos 48 anos. Flutuações motoras graves de difícil controlo com a terapêutica oral, tendo iniciado apomorfina aos 52 anos de idade.

Caso B: doente do sexo feminino, 64 anos de idade, com bradicinésia e rigidez no membro superior esquerdo de início aos 48 anos. Óptima resposta à levodopa com aparecimento de discinésias com baixas doses de levodopa e evolução clínica lentamente progressiva.

**Conclusão:** Este estudo sugere que as mutações em heterozigotia no gene da parkina não são apenas um factor de risco para DP, tendo, muito provavelmente, um papel patogénico que ainda não está completamente esclarecido. As duas doentes apresentadas exemplificam que a variabilidade fenotípica não se observa apenas na DP idiopática mas também nas formas genéticas, questionando o eventual contributo de outros factores etiopatogénicos.

## CO7. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA: CARACTERIZAÇÃO DE UM GRUPO DE DOENTES COM INÍCIO PEDIÁTRICO E DIAGNÓSTICO NA IDADE ADULTA

Ângela Pereira<sup>1,2</sup>, Jorge Oliveira<sup>3,4</sup>, Ana Paula Sardoeira<sup>1</sup>, Manuela Santos<sup>5</sup>, Teresa Temudo<sup>5</sup>, Jorge Sequeiros<sup>3,4,6</sup>, José Barros<sup>1,6</sup>, Joana Damásio<sup>1,3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Pediatria do Hospital de Braga; 3-UnIGENE, IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 4-CGPP-IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 5-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto-Centro Materno Infantil do Norte; 6-ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto, Portugal  
angela.pereira@hb.min-saude.pt

**Introdução:** As paraparésias espásticas hereditárias (PEH) são doenças neurológicas heterogéneas, em que predomina uma síndrome piramidal e cuja idade de início é variável.

**Objetivos:** Caracterização clínica e genética de doentes com PEH de início pediátrico e diagnóstico na idade adulta.

**Metodologia:** Identificação dos doentes com início <18 anos, na base de dados de PEH de uma consulta de Neurologia. Elaboração de protocolo e revisão dos processos.

**Resultados:** Em 59 doentes com PEH, 31 (53%) tiveram início antes dos 18 anos (20 antes dos 10 anos); 17 do género masculino (55%) com idade média atual 42,2 anos (intervalo [26;63] anos). As formas de apresentação foram alteração da marcha (n=20), regressão cognitiva (n=5), atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM, n=2), dificuldades de aprendizagem (n=2) e crises epiléticas (n=2). Sete casos correspondiam a formas puras e 24 a

formas complexas. As formas complexas associaram-se a ataxia (n=18 doentes), neuropatia (n=11), regressão cognitiva (n=5), epilepsia (n=3) e ADPM/dificuldades de aprendizagem (n=2 cada). Nas formas puras, 4 tinham hereditariedade autossômica dominante e 3 autossômica recessiva; nas formas complexas 6 tinham hereditariedade autossômica dominante, 17 autossômica recessiva (1 XLR). O diagnóstico genético foi alcançado em 77% (24/31 dos casos: sequenciação convencional (15/24), painel NGS multigene PEH (8/24) e neuroexoma (1/24). Nas formas puras foram identificadas variantes patogénicas nos genes: *REEP2* (em dois irmãos); *ATL1*, *SPAST* e *GJC2* (n=1 doente cada). Nas formas complexas foram identificadas variantes patogénicas nos genes: *ZFYVE26* (n=6 doentes); *KIF5A* e *KCNA2* (n=3 doentes cada); *SPG11* e *GBA2* (n=2 doentes cada); *CYP7B1*, *PLP1* e *ATP13A2* (n=1 doente cada).

**Conclusão:** Nesta população de doentes adultos, encontramos uma elevada percentagem com início na infância, maioritariamente correspondendo a formas complexas de PEH, tal como anteriormente descrito. As mais frequentes foram associadas aos genes *ZFYVE26*, *KIF5A* e *KCNA2*, mas salientamos a elevada heterogeneidade genética deste grupo.

## CO8. CARATERIZAÇÃO CLÍNICO-GENÉTICA DE DUAS FAMÍLIAS PORTUGUESAS COM ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 48

Maria João Lima<sup>1</sup>, Ana Rita Silva<sup>2</sup>, Pedro Bem<sup>3</sup>, Catarina Cruto<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>2</sup>, Adriana Rua<sup>4</sup>, Ana Mafalda Reis<sup>3</sup>, João Parente Freixo<sup>5,6</sup>, Jorge Oliveira<sup>5,6</sup>, Paula Salgado<sup>1</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM); 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga (HB); 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM); 4-Unidade de Neurologia, Centro Hospitalar do Médio Ave (CHMA); 5-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC); 6-Instituto de Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto (UP) mariajoao.mlima@ulsm.min-saude.pt

**Introdução:** Variantes patogénicas dialélicas no gene *STUB1* foram inicialmente descritas em associação com a SCAR16, de início na infância. Em 2018 foi descrita uma nova forma de ataxia espinocerebelosa (SCA48) de transmissão AD, associada a variantes em heterozigotia no gene *STUB1*, de fenótipo complexo, caracterizado por ataxia de início tardio, sintomas neuropsiquiátricos e extrapiramidais (coreia, parkinsonismo e distonia).

**Objetivos:** Caracterização genética e fenotípica de seis doentes pertencentes a duas famílias, com variantes no gene *STUB1*.

**Metodologia:** Análise de dados clínicos, imagiológicos e genéticos.

**Resultados:** Família (A): o caso índice tratava-se de um doente do sexo masculino, com desequilíbrio da marcha de início aos 40 anos, que apresentava síndrome pancerebelosa. O irmão, de 54 anos, apresenta síndrome cerebelosa e piramidal de início tardio, défice cognitivo frontal e movimentos coreo-distónicos cranio-cervicais. Ambos tinham atrofia cerebelosa na RM-CE. O estudo genético do caso índice identificou uma nova variante, NM\_005861.4:c.829C>T(p.(Gln277\*)), em heterozigotia no gene *STUB1*, presente também no irmão. Os pais eram assintomáticos, mas na linhagem paterna, duas tias e uma prima em 1º grau apresentavam doença semelhante. Tias paternas, de 65 e 69 anos, com síndrome cerebelosa de início na 5ª-6ª décadas, alterações cognitivas frontais marcadas e coreia cranio-cervical e dos membros superiores (estudo genético em curso). A prima, de 42 anos, iniciou ataxia e alterações comportamentais aos 27 anos e posteriormente coreia generalizada e distonia, com confirmação

genética da mesma variante no gene *STUB1*.

Família (B): o caso índice é uma doente do sexo feminino, 78 anos, com início de sintomas na 6ª década de vida, atualmente com síndrome cerebelosa de predomínio axial, apatia e coreia generalizada com blefarospasmo. Identificou-se a variante c.146A>G(p.(Tyr49Cys)), previamente descrita na literatura, em heretozigotia no gene *STUB1*. A RM-CE mostrou atrofia cerebelosa marcada. Sem familiares afetados.

**Conclusão:** O espectro fenotípico da SCA48 inclui atingimento cognitivo proeminente e extrapiramidal diverso, compatível com um fenótipo Huntington-like.

## CO9. DISTONIA FOCAL COMO APRESENTAÇÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA EM IDADE PEDIÁTRICA

Gonçalo V. Bonifácio<sup>1</sup>, João Carvalho<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Neurologia Pediátrica, Centro do Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta goncalovbonifacio@gmail.com

A maioria das doenças do movimento relacionadas com lesões desmielinizantes do sistema nervoso central são secundárias a lesões medulares ou, menos frequentemente, infratentoriais.

Apresentamos dois casos clínicos ilustrativos deste fenómeno, manifestando-se como distonia focal.

**Caso Clínico 1:** Um jovem de 15 anos, saudável, apresentou-se no serviço de urgência com alterações da motricidade fina e dormência da mão direita, com agravamento progressivo em 24 horas. Objetivava-se, exclusivamente no membro superior direito, dificuldade na escrita com postura distónica, dismetria aferencial e erros de sensibilidade postural. Estes défices agravaram ao longo de 3 dias, com melhoria parcial espontânea precoce e resolução total rápida após metilprednisolona endovenosa. A RM encefálica e cervical mostrou lesões típicas de esclerose múltipla, uma delas com reforço de sinal após administração de gadolínio, cervical, nível C1, póstero-mediana.

**Caso Clínico 2:** Uma jovem de 16 anos, com antecedentes de surdez neurossensorial bilateral e PHDA, apresentou-se no serviço de urgência com dormência dos 4 membros e do tronco, instaladas ao longo de semanas. Ao exame neurológico destacava-se dificuldade na escrita com distonia marcada, hipostesia álgica poupando apenas a face, hipostesia posicional em ambas as mãos, pseudoatetose nos membros superiores e sinal de Romberg. Fez RM encefálica e cervical, mostrando múltiplas lesões típicas de esclerose múltipla, uma delas edematosa e com reforço de sinal após administração de gadolínio, cervical, nível C2-C3, póstero-mediana. Após metilprednisolona endovenosa observou-se resolução da distonia.

Três outros casos de distonia focal secundária a lesões medulares posteriores cervicais altas foram descritos, sendo um achado com características potencialmente localizadoras a esta topografia (e não aos gânglios da base) neste contexto.

O surgimento subagudo de patologia focal do movimento, com agravamento progressivo nos primeiros dias, seguido de estabilização e posterior melhoria - comportando-se como um surto - pode ser a primeira manifestação de uma doença desmielinizante do sistema nervoso central.

## CO10. 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>, Alexandre Mendes<sup>2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,9</sup>, Miguel Coelho<sup>1,9</sup>, pela SPDMOV.

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-Universidade de Lisboa, Faculdade de Medicina, Centro de Estudo Egas Moniz, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa, Portugal soarescoelho.miguel@gmail.com

**Introdução:** Uma das missões da SPDMov é a formação dos internos de neurologia em doenças do movimento (DM), cujo estágio durante o internato é opcional.

**Objetivo:** Identificar as necessidades formativas dos internos em DM 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:** A taxa de resposta no inquérito aos internos foi 32,2% (n=77). 46 (59,7%) realizaram estágio de movimento, dos quais 30,4% (n=14) em tempo parcial. A duração mais frequente foi 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 não terem sido cumpridos os objetivos do estágio ( $p=0,035$ ). Apesar disso, 97,1% repetiria o estágio. As 3 grandes vantagens do estágio foram melhorar a semiologia e o manejo farmacológico, e a familiarização com a investigação etiológica, que coincide com os 3 principais objetivos de quem pretende ainda realizar estágio (n=27, 35%). As DM não são 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 DM 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.

**Conclusão:** Os internos consideram importante e a maioria está satisfeita com o estágio em DM, mesmo não sendo a sua área de interesse. Os centros de movimento têm recursos variáveis. A promoção da participação em várias atividades assistenciais e a preocupação com os objetivos para o estágio expressos pelos internos, aumentará a sua satisfação com o estágio.

## CO11. PREDICTIVE FEATURES OF IMPROVEMENT AFTER SHUNT SURGERY IN NORMAL PRESSURE HYDROCEPHALUS: A GAIT ANALYSIS PROSPECTIVE STUDY

Miguel Gago<sup>1</sup>, Flora Ferreira<sup>2</sup>, Estela Bicho<sup>2</sup>, Ângela Silva<sup>1</sup>, Carlos Alegria<sup>3</sup>, Maria Lurdes Rodrigues<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital da Senhora da Oliveira,

Guimarães; 2-Centro Algoritmi, Faculdade de Engenharia da Universidade do Minho; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga  
miguelgago@gmail.com

**Introduction:** The natural history of Normal pressure hydrocephalus (NPH) and its etiopathogenesis are still poorly comprehended. Shunt surgery (SS) remains the most effective treatment of NPH, but selection of the patients with greatest potential benefit remains elusive.

**Objective:** To identify clinical and gait analysis features associated with best response to SS.

**Methods:** Eight patients with NPH were assessed at baseline, lumbar puncture (LP) and after SS. Demographic (age, body mass index), time since diagnosis to LP -SS and clinical scales (Clinical/Patient Global Clinical Impression, EuroQol-5D, Clinical Dementia Rating Scale (CDR), MoCA test, Hoehn-Yahr Scale) and gait analysis with inertial sensors. Statistical analysis with SPSS v.24.

**Results:** The 8 included NPH patients had a mean age of 73 years of age (59-81), moderate cognitive (CDR-1.5 (0.5-2); MoCA-9.5 (3-21)) and motor impairment (Hoehn-Yahr-2.75(2-3)). After SS, patients had a significant improvement in cognition (MoCA,  $p=0.001$ ) and quality of life. At baseline, patients with lower improvement (no change/ minimally improved) (n=2), in comparison to patient with higher improvement (much/very much improved) (n=6), already had higher cognitive impairment (MoCa-3(3-3) vs. 11(7-21)). Patients with lower improvement had a lower % of change in gait performance at LP (mean 10.2%) and were absent of additional benefit after SS (mean -0.8%). In contrast, gait performance in patients with higher improvement consistently got better from baseline to LP (mean 23.1%) and from baseline to SS (mean 82.9%). A significant negative correlation was observed between CDR score and several gait variables: speed ( $r_{pb}=-0.92, p=0.009$ ); stride length ( $r_{pb}=-0.92, p=0.009$ ); lift-off angle ( $r_{pb}=-0.96, p=0.003$ ); and maximum heel ( $r_{pb}=-0.81, p=0.049$ ).

**Conclusion:** The magnitude of improvement after lumbar puncture as measured by gait analysis is an additional tool in identifying patients with the greatest potential benefit from shunt surgery. The degree of cognitive impairment at baseline contributed significantly to final result, highlighting the importance of an early diagnosis of NPH.

## CO12. THE USE OF VIDEO-OCULOGRAPHY IN PARKINSONISM: THE EYE AS A WINDOW TO THE BASAL GANGLIA

André Jorge<sup>1</sup>, Diogo Carneiro<sup>1</sup>, Carolina Azóia<sup>2</sup>, Ana Inês Martins<sup>1</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, António Freire Gonçalves<sup>3</sup>, Cristina Januário<sup>4,5</sup>, Ana Morgadinho<sup>1,5</sup>, João Lemos<sup>1,5,6</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; and 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-Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research (CIBIT), Coimbra, Portugal; 6-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal androveski@hotmail.com

**Introduction:** Eye movements are generated by a wide-spread neuronal brain circuitry. Thus, their disturbance may help to distinguish between different types of Parkinsonian Syndromes (e.g., Parkinson's disease [PD], progressive supranuclear palsy [PSP], multiple system atrophy [MSA], and cortico-basal

syndrome [CBS]), reflecting the characteristic brain involvement of each syndrome, and correlating with disease progression.

**Objectives:** To find independent ocular motor predictors of clinical disability in parkinsonism and to investigate the presence of putative vestibular involvement.

**Methodology:** We retrospectively reviewed ocular motor and vestibular data from parkinsonian patients who underwent video-oculography in our clinic. Comparison between groups and correlation with clinical parameters (UPDRS and MOCA) at baseline and after 1 year was performed. Multivariate regression was applied to ascertain their value as independent predictors of clinical progression. The corrected level of significance was set at <0.041, <0.005 and <0.047 for between-group, correlation and regression analysis, respectively.

**Results:** We included 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), 31 were males (62%). Groups were age- and gender-matched. PSP patients had significant ocular fixation instability, slow and hypometric saccades, and lower prevalence of positional nystagmus, while CBS patients showed low gain pursuit and prolonged saccadic latency. Downward pursuit gain was an independent predictor of motor disability at 1 year across groups.

**Conclusion:** Ocular fixation, pursuit and saccade abnormalities abled us to differentiate PSP and CBD from other parkinsonian syndromes. Vertical ocular pursuit was an independent predictor of motor disability in Parkinsonian Syndromes, making it a potential diagnostic and clinical progression marker in parkinsonism. Additional vestibular analysis was not a useful distinguishing feature in our series.

**Conflicts of interest:** None.

## CO13. ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2: CARACTERIZAÇÃO DE UM NOVO MODELO TRANSGÊNICO DE MURGANHO COM FENÓTIPO NEUROPATOLÓGICO E MOTOR

Rebekah Koppenol<sup>1,2,4</sup>, André Conceição<sup>2,4,5</sup>, Inês Afonso<sup>1</sup>, Rodrigo Paulino<sup>1</sup>, Lorenzo Mirapalheta<sup>1</sup>, Carlos A. Matos<sup>1,3</sup>, Clévio Nóbrega<sup>1,3,5</sup>

1-Algarve Biomedical Center Research Institute (ABC-RI); 2-Programa de doutoramento em Ciências Biomédicas da Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve (UALg); 3-Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas, Universidade do Algarve (UALg); 4-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC); 5-Champalimaud Research Program rebekah.koppenol@gmail.com

A ataxia espinocerebelosa tipo 2 (em inglês, *spinocerebellar ataxia type 2* – SCA2) é uma doença neurodegenerativa rara que se caracteriza pela expansão anormal, acima de 32 repetições, do trinucleótido citosina-adenina-guanina (CAG) na região codificante do gene *ATXN2*. Este é traduzido numa proteína ataxina-2 expandida, com um segmento de poliglutaminas anormalmente longo, que consequentemente leva à formação de agregados proteicos intracelulares, assim como a disrupção de vários mecanismos celulares e morte neuronal progressiva. As áreas cerebrais mais afetadas na SCA2 são o cerebelo e o tronco cerebral, dando origem a sintomas como a ataxia da marcha, desequilíbrio, descoordenação motora, entre outros. Atualmente, a SCA2 não tem cura, sendo o alívio sintomático o único tratamento disponível. Os modelos animais, nomeadamente os modelos transgênicos de mamíferos, são uma plataforma robusta para o desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas modificadoras da progressão da doença. Contu-

do, os modelos animais de SCA2 disponíveis apresentam limitações consideráveis, tais como a ausência ou o reduzido fenótipo motor, característico da doença. Como tal, geramos um novo modelo transgênico de murganho para SCA2, que expressa o cDNA do *ATXN2* humano com 129 repetições CAG, o maior número de repetições usado num modelo animal. Adicionalmente, a utilização do promotor L7-6 direciona a sua expressão para as células de Purkinje, o tipo celular mais afetado em SCA2. Após a obtenção de animais progenitores e o estabelecimento de linhas transgênicas, procedemos à caracterização das linhas relativamente à *performance* motora e ao desenvolvimento de alterações neuropatológicas. Para tal os animais foram submetidos a testes de comportamento de 4 em 4 semanas, e analisados em diferentes *timepoints* para análise imunohistológica dos agregados intracelulares de ataxina-2 e perda de marcação neuronal. Os resultados preliminares deste estudo têm sido promissores, indicando a sua adequabilidade para a investigação de novas estratégias terapêuticas para SCA2.

## CO14. EVIDENCE FOR A HYPERACTIVE DIRECT AND HYPOACTIVE INDIRECT BASAL GANGLIA PATHWAY IN FREELY MOVING DYT-TOR1A DYSTONIC MICE

Filipa França de Barros<sup>1,2,#</sup>, Marcelo Mendonça<sup>1,2,#</sup>, Susanne Knorr<sup>3</sup>, Lisa Rauschenberger<sup>3</sup>, Chi Wang Ip<sup>3</sup>, Rui Costa<sup>1,4</sup>, Albino Oliveira-Maia<sup>1,2</sup>, Joaquim Alves da Silva<sup>1,2</sup>

1-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal; 2- NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; 3-Department of Neurology, University Hospital Würzburg, Würzburg, Germany; 4-Zuckerman Mind Brain Behavior Institute, Columbia University, New York, NY, USA  
# – Contributed equally  
filipa.barros@research.fchampalimaud.org

Dystonia is a rare movement disorder characterized by intermittent involuntary muscle contractions that worsen upon movement initiation. While its pathophysiology remains elusive, theoretical models propose that abnormal dystonic movements emerge due to a hyperactivity of the direct (D1 medium spiny neurons, MSNs) pathway and a hypoactivity of the indirect (D2 MSNs) basal ganglia pathways. The dorsal striatum is at the core of these pathways since it receives cortical and subcortical input that ultimately guides motor behavior. Yet, there is a lack of *in vivo* studies that dissect the activity and ensemble dynamics of D1 or D2 striatal MSNs in dystonia. Thus, this study aims at investigating the activity of genetically identified MSNs in a mouse model of DYT-TOR1A, the most common form of inherited dystonia.

DYT-TOR1A  $\Delta$ GAG knock-in mice and wild-type mice (WT) expressing Cre recombinase under the control of the dopamine D1 or A2A receptors (for D2 populations). *In vivo* Ca<sup>2+</sup> imaging was performed after the injection of a calcium indicator in the dorsolateral striatum and subsequent implantation of a gradient index lens. D1 and D2 MSN activity was recorded during free behavior on the open field while behavior was recorded using head-mounted accelerometers synchronized with high-resolution cameras. Assessments were performed before and weekly after a standardized sciatic nerve lesion (SNL) – a procedure known to induce dystonic-like movement in genetically-predisposed animals.

No significant differences were found in the rate or amplitude of calcium transients between DYT1-TOR1A and WT mice in both D1 or D2 MSN. Additionally, no evidence of spatio-

temporal reorganization of striatal activity was found. However, in mutant mice, activity of movement-modulated D1 MSNs significantly increased while D2 MSNs decreased as dystonic-like movement developed. Our observations support current models of basal ganglia dysfunction while providing specific evidence of dystonia dysfunction.

### CO15. NON-INVASIVE DELIVERY OF THE BRAIN-TARGETING AAV-PHPeB ENCODING THE CHOLESTEROL HYDROXYLASE CYP46A1 INTO A MOUSE MODEL OF SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 3: A PROMISING THERAPEUTIC STRATEGY

Rita Perfeito<sup>1,2</sup>, Beatriz Serra<sup>1</sup>, Sónia P. Duarte<sup>1,2</sup>, Nathalie Cartier<sup>3,4</sup>, Sandro Alves<sup>4</sup>, Luís Pereira de Almeida<sup>1,5</sup>

1-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Institute of Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-INSERM U1127, Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47 bd de l'hôpital, Paris, France; 4-Brainvectis, Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47 bd de l'hôpital, Paris, France; 5-Faculty of Pharmacy (FFUC), University of Coimbra, Coimbra, Portugal

SCA3 or Machado-Joseph disease (MJD) is the most prevalent autosomal dominant spinocerebellar ataxia in the world leading to premature death. Deregulation of brain cholesterol homeostasis has been linked to neurodegenerative disorders, including SCA3. Intracerebellar injection of adeno-associated viral vectors encoding CYP46A1 (the key enzyme allowing efflux of brain cholesterol and activating its turnover), into SCA3 mouse models reduced mutant ataxin-3 (atx-3) accumulation and was shown to be neuroprotective, also alleviating motor impairments associated to the disease.

Here, we aimed at investigating whether a non-invasive delivery of CYP46A1 was effective at ameliorating the disease phenotype and neuropathology in a SCA3 transgenic mouse model, with established pathology.

Post-symptomatic SCA3 Q69 transgenic mice (5-6 weeks of

age) were injected with 5×10<sup>11</sup>vg of PHPeB-AAV-CYP46A1 or a similar volume of saline through retro-orbital injection of the venous sinus. Motor assessment was performed every 3 weeks after AAV-PHPeB injection until 9 weeks. At 10 weeks post-injection the animals were sacrificed to evaluate the effectiveness of this strategy in neuroprotection. In particular, we investigated the expression of CYP46A1 in the cerebellum, the reduction of mutant atx-3 protein aggregates and amelioration in the neuropathology of treated mice.

Results showed a great tendency for improvement in motor performance on the rotarod apparatus in SCA3 Q69 mice, 9 weeks post-AAV-PHPeB-CYP46A1 retro-orbital injection and revealed that CYP46A1 overexpression promoted the clearance of mutant atx-3 aggregates. Furthermore, we observed an increase in the levels of cerebellar CYP46A1 in MJD Q69 mice after treatment, indicating that the transgene effectively reached the brain. Preliminary data obtained by immunofluorescence also suggested a reduction in ubiquitin positive aggregates in the cerebellum of CYP46A1 treated MJD mice, compared to the controls.

These data corroborate the previous demonstrated beneficial role for CYP46A1 and brain cholesterol metabolism in neuronal function in a SCA3 mouse model. Thus, the use of a CYP46A1 delivery non-invasively foresees great promise as a relevant therapeutic approach not only for MJD but also for other SCAs.

**Acknowledgements:** Our group is supported by: the European Regional Development Fund through the Regional Operational Program Center 2020, Competitiveness Factors Operational Program (COMPETE 2020) and National Funds through Foundation for Science and Technology (FCT): Brain Health2020 projects (CENTRO-01-0145-FEDER-000008), ViraVector (CENTRO-01-0145-FEDER-022095), Corta CAGs (POCI-01-0145-FEDER-016719), SpreadSilencing POCI-01-0145-FEDER-029716, Imagen POCI-01-0145-FEDER-016807, CancelStem POCI-01-0145-FEDER-016390, and the Association Francaise contre les Myopathies -Telethon no. 21163 and the SynSpread, European SCA3/MJD Initiative and ModelPolyQ under the EU Joint Program, the last two co-funded by the European Union H2020 program, GA No. 643417; by National Ataxia Foundation, the American Portuguese Biomedical Research Fund and the Richard Chin and Lily Lock Machado-Joseph Disease Research Fund.

## GÂNGLIOS DA BASE

### GB1. ATAXIA CEREBELOSA, POLINEUROPATIA DESMIELINIZANTE E RETINITE PIGMENTOSA: A CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO

Marta Magriço<sup>1</sup>, Paulo Bastos<sup>2</sup>, Marcelo Mendonça<sup>3,4</sup>, Tânia Lampreia<sup>5</sup>, Jorge Oliveira<sup>6</sup>, Raquel Barbosa<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-CEDOC - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 3-NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 4-Champalimaud Research, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal; 6-Center for Predictive and Preventive Genetics (CGPP), Institute for Molecular and Cell Biology (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto, Porto, Portugal  
marta.icn.magrico@gmail.com

Apresentamos o caso de uma mulher de 29 anos, com história pessoal de surdez bilateral, cataratas e retinite pigmentosa com início antes dos 20 anos de idade, observada em consulta de neurologia por quadro de tremor dos membros superiores com cerca de 10 anos de evolução. À observação destacava-se tremor postural dos membros superiores com componente mioclónico, tetraparésia ligeira arreflexica, ataxia apendicular cerebelosa, hipostesia vibratória, erros na sensibilidade postural dos membros inferiores, ptose bilateral e ataxia da marcha. A RM encefálica mostrou atrofia cerebelosa. EMG uma polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante. A biópsia muscular revelou a presença de acumulação lipídica nas fibras musculares. O diagnóstico diferencial etiológico incluiu doenças mitocondriais, doença Refsum, Charcot-Marie-Tooth, Doença Usher e síndrome PHARC. A associação de ataxia, retinite pigmentosa e polineuropatia desmielinizante foram pontos chave para o diagnóstico final estabelecido com recurso a teste genético.

## GB2. ATYPICAL PARKINSONISM PRESENTING WITH ISOLATED GAZE PALSY

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  
inesvideiradecarvalho@gmail.com

A 64-year-old male with a 7-year history of slow vertical saccades and eyelid opening apraxia. Two years later, he developed mild relatively symmetrical parkinsonism with predominantly rigid-akinetic phenotype unresponsive to levodopa. A steady dose of levodopa was maintained for the last 5 years without notorious worsening of parkinsonism. In the last two years, mild postural instability became evident.

Current exam shows apraxia of eyelid opening and reduced blink rate. Ocular fixation demonstrates frequent square wave jerks, vertical saccades are slow and hypometric and there is partial upgaze restriction superseded with doll's eyes maneuver. Mild rigidity and bradykinesia, without resting tremor is present. His gait has mildly narrow base with shortened strides and bilateral decreased arm swing. Chair-raise is possible without assistance. The patient takes 3 steps back on the pull test but recovers unaided.

DaTSCAN showed marked bilateral putaminal hypometabolism. MRI revealed hummingbird sign, midbrain atrophy and "Mickey mouse" appearance.

## GB3. COMO MOER O GRÃO?

Ana Rita Silva<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>1</sup>, Ana Andrade Oliveira<sup>2</sup>, Luís Dias<sup>2</sup>, Paulo Gouveia<sup>2</sup>, Gisela Carneiro<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Braga  
ana.rita.silva@hb.min-saude.pt

Doente do sexo masculino, 20 anos, estudante universitário. Com desenvolvimento psicomotor normal e razoável aproveitamento escolar. História de infeções recorrentes na infância. Sem história familiar de relevo.

Recorre à consulta por tremor de ação das mãos, de predomínio esquerdo, com 10 anos de evolução, associado a dificuldade em executar movimentos finos (como escrever, apertar botões ou utilizar talheres). Associadamente, deixa cair facilmente objetos das mãos, embora não note falta de força nos membros superiores.

No exame neurológico, apresenta-se sem alteração de funções superiores, com aumento da frequência de pestanejo, sem limitações de oculomotricidade ou nistagmos, sem défices motores, com tremor de ação predominantemente de intenção, associado a dismetria, e ainda distonia de ação de ambos os membros superiores, que dificultam muito a escrita quer em papel, quer no computador. A marcha é normal, mas no tandem evidencia desequilíbrio.

Para discussão da investigação e orientação do doente.

## GB4. DISTONIA CERVICAL SUBAGUDA

Ana João Marques<sup>1</sup>, André Costa<sup>1</sup>, Ricardo Almendra<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<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  
joao\_1\_3@hotmail.com

Os distúrbios do movimento têm uma panóplia de etiologias possíveis sendo que, em idade adulta e quando de progressão

aguda/subaguda, as causas paraneoplásica, tóxica ou metabólica deverão ser prontamente investigadas. A sua identificação e correção é indispensável para a melhoria da sintomatologia neurológica. Apresenta-se o caso de uma senhora de 61 anos, autónoma, com queixas de cervicalgia bilateral com cerca de 2 meses que progride nos últimos 15 dias com dificuldade na manutenção da postura cervical existindo queda posterior da cabeça. Negada sintomatologia associada. Sem história traumática, infecciosa ou farmacológica de novo. Antecedentes de dislipidemia, medicada. Ao exame neurológico observa-se preservação das funções nervosas superiores e pares cranianos íntegros. Existe distonia cervical com retrocollis e laterocollis direito e distonia do membro superior direito. À esquerda, verificam-se movimentos coreiformes da mão. Sem outras alterações de relevo. Realizou-se investigação analítica e imagiológica que mostrou hipertireoidismo subclínico (TSH - 0,05 mIU/L e T4 livre de 13 pmol/L) e bócio mergulhante (identificado em RMN-Cervical e descrito como "lobo esquerdo da glândula tiróide volumoso e de sinal heterogéneo incompletamente abrangido por este"). O cintilograma tireoideu posterior confirmou os achados de bócio multinodular, com nódulos de diversos graus funcionais. A doente iniciou terapêutica com metimazol (já havia começado levodopa previamente aos achados da investigação) e foi proposta a correção cirúrgica. Assistiu-se a melhoria pré intervenção cirúrgica que se perpetuou no pós-operatório ainda que sem recuperação total, manifestando-se contratura cervical, pelo que efetuou infiltração com toxina botulínica. A patologia tireoideia nas suas diferentes formas, hipo ou hiperfuncionante, é historicamente causa de distúrbios do movimento. Este caso, acrescenta no que respeita à exuberância sintomática (com distonia cervical e coreia apendicular) e ainda ao possível efeito local da expressiva massa tireoideia a somar ao efeito sistémico da produção excessiva hormonal.

## GB5. DISTONIA DA LÍNGUA: UMA APRESENTAÇÃO DESCONHECIDA DE UMA DOENÇA GENÉTICA FREQUENTE

Joana Fonte<sup>1</sup>, Célia Machado<sup>2</sup>, José Silva<sup>3</sup>, Jorge Oliveira<sup>4</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto, Porto  
joanafonte3@gmail.com

Mulher de 63 anos com movimentos involuntários da língua desde há 2 anos. Descreve que a língua não pára e empurra a comida para fora da boca, situação que interfere na alimentação. Refere ainda, uma tonalidade diferente da voz e formigueiros nos membros. No exame identifica-se uma distonia oro-lingual que interfere na fala, movimentos coreicos dos membros superiores e reflexos aquilianos abolidos.

Na história familiar não existe consanguinidade, tem uma irmã numa fratria de 4, com 72 anos, com clínica de zumbidos, desequilíbrio e parestesias nos membros inferiores. Ao exame apresenta um nistagmo rotatório horizontal, síndrome cerebeloso com dismetria nas provas cerebelosas, ataxia da marcha e hipostesia álgica em pérga pelo tornozelo. Da investigação complementar, apresentam em comum uma RM-CE com discreta atrofia cerebelosa e uma eletromiografia com neuropatia sensitiva. Apesar da distonia oro-lingual dominar o quadro clínico, a história familiar da irmã orientou investigação adicional e permitiu o diagnóstico.

## GB6. DISTONIA DE CAUSA ATÍPICA: A IMPORTÂNCIA DE UM DIAGNÓSTICO

Ângelo Fonseca<sup>1</sup>, Cláudia Oliveira<sup>2</sup>, Beatriz Porto<sup>2</sup>, Sandra Moreira<sup>1</sup>, Margarida Calejo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 2-Laboratório Citogenética, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Portugal

Mulher de 42 anos, com antecedentes de queda com politrauma aos 12 anos, submetida a várias cirurgias ortopédicas a nível do membro inferior direito, que aos 22 anos inicia movimentos involuntários dos membros inferiores com agravamento progressivo, envolvendo posteriormente os membros superiores. Aos 28 anos inicia movimentos involuntários oromandibulares e disartria. Desenvolveu cataratas bilaterais pelos 35-40 anos. Antecedentes familiares irrelevantes.

Ao exame neurológico, apresentava cognição normal, movimentos oculares normais, disartria, e distonia generalizada, de predomínio orofacial, cervical e do tronco, associada a movimentos coreico-distônicos das mãos e dos pés e discreto tremor intencional bilateral. Sem sinais piramidais ou cerebelosos.

A RM-CE era normal. O estudo analítico foi todo normal (incluindo cobre urinário e ceruloplasmina), à excepção de IgA indeseável com aumento da IgM acima do normal e hipocomplementémia. O estudo genético para DYT6 foi negativo. O estudo genético alargado sugeriu o diagnóstico, que foi confirmado por estudos adicionais.

## GB7. QUANDO A BRADICINÉSIA MELHORA COM UM "TRUQUE"

Filipa Serrazina<sup>1</sup>, Marta Magriço<sup>1</sup>, Raquel Barbosa<sup>1,2</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  
filipa.serrazina@gmail.com; neurologia@chlo.min-saude.pt

Senhora de 59 anos com dificuldades progressivas na motricidade da mão esquerda dificultando tarefas bimanuais e perturbação da marcha, com 3 anos de evolução. Apresenta hipofonia, marcha com diminuição do balanceio do membro superior esquerdo (MSE), *tilt* cefálico direito e síndrome de pisa direito. Hemidistonia esquerda, bradicinésia assimétrica pior no MSE e apraxia ideomotora para gestos bimanuais. Melhoria da marcha com a colocação de mochila e melhoria da bradicinésia com toque no cotovelo. Sem benefício com levodopa. Do estudo complementar destaca-se RM-CE com atrofia cortical assimétrica pior à esquerda, DATScan com degenerescência dopaminérgica bilateral e IBZM com compromisso pós-sináptico do hemisfério direito. Consideramos que o diagnóstico final provável é um síndrome cortico-basal. A melhoria da bradicinésia com o toque parece reflectir co-existência de distonia, com melhoria com truque sensitivo. A mochila funciona como truque sensitivo melhorando a distonia axial e conseqüentemente a marcha. Truques sensitivos são raramente descritos nesta patologia.

## GB8. AS MUITAS FACES DA APRAXIA

Francisco Millet Barros<sup>1</sup>, Diogo Reis-Carneiro<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário da Universidade de Coimbra  
franciscomilletbarros@gmail.com

Mulher de 70 anos, dextra, com antecedentes pessoais de tireoide de Hashimoto controlada sob levotiroxina. É referencia-

da por história com cerca de três anos de evolução de perda progressiva de dexteridade no membro superior direito, com particular dificuldade na manipulação de objetos e perda progressiva de autonomia. À observação apresentava parkinsonismo assimétrico, bem como sinais de disfunção cortical, sendo de destacar uma exuberante apraxia assimétrica, com repercussão identificável nas suas modalidades ideomotora, ideacional, membro-cinética e orobucal. Os estudos de imagem estrutural e funcional, bem como o estudo do LCR acrescentaram informações relevantes no diagnóstico diferencial.

## GB9. HIPERSENSIBILIDADE MULTIMODAL NA PERTURBAÇÃO DE TIQUES DE INÍCIO NA IDADE ADULTA

Tiago Millner<sup>1</sup>, Andreia Fernandes<sup>1</sup>, Patrícia Lobo<sup>2</sup>, Teresa Aguiar<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Funchal; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Lisboa Norte

A hipersensibilidade a estímulos externos em doentes com perturbação de tiques está descrita, não sendo conhecidos os mecanismos subjacentes a este fenómeno. Poderá haver uma ligação entre a consciência exteroceptiva e interoceptiva e os impulsos premonitórios que desempenham um papel importante na fisiopatologia dos tiques. Apresentamos o caso de uma mulher que aos 22 anos inicia movimentos repetidos, intermitentes, arritmicos e semi-voluntários da cabeça, pescoço e membros inferiores com sensação de premonição e possibilidade de suspensão parcial seguida de burst. Estes movimentos são desencadeados por estímulos luminosos, música clássica de frequências elevadas, tal como com toque repetido com o indicador na palma da mão. Verificou-se melhoria parcial com clonidina 0.15 mg 3id e clonazepam 0,25 mg 1id. Este caso põe em discussão a possibilidade de desencadeamento de tiques por estímulos multimodais.

## GB10. MISTÉRIOS DE UMA DISTONIA PAROXÍSTICA

Ângelo Fonseca<sup>1</sup>, Paulo Ferreira<sup>1</sup>, Filipe Correia<sup>1</sup>, Paula Salgado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos, Portugal

Jovem de 28 anos, atriz, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Foi observada no serviço de urgência por ter iniciado, 4 dias antes, episódios estereotipados em que começava por sentir uma sensação de contração no membro superior esquerdo, por vezes dolorosa, seguida de uma postura anómala, em flexão dos dedos, carpo e, em menor grau, do braço, descrita como involuntária. Estes episódios duravam 5-10 segundos e tinham frequência inicial de 5-10/dia, tornando-se gradualmente mais frequentes e, por vezes, mais prolongados. Nestes últimos apresentava também envolvimento do membro inferior ipsilateral, com flexão da perna e dos dedos do pé (dedos em garra). Sem outros sintomas nem fatores precipitantes identificados e exame neurológico normal entre os episódios. A RM cerebral mostrou uma lesão tálamo-capsular direita e o estudo do líquido duas bandas oligoclonais intratecais.

Diagnóstico sindromático de hemidistonia paroxística, provavelmente com 2 fatores etiológicos coexistentes.

## GB11. NEM TUDO O QUE TREME É “TREMOR”!

João Moura<sup>1</sup>, Diogo Costa<sup>1</sup>, Márcio Cardoso<sup>2</sup>, Miguel Pinto<sup>3</sup>, Joana Damásio<sup>1,4,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 4-UniGENE Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 5-moura.neuro@chporto.min-saude.pt

Homem de 66 anos com “tremor” do MS direito com 6 meses de evolução, que surgia em atividades como comer ou abotoar. Tinha dificuldades na marcha desde uma artroplastia, com marcado agravamento no último ano e necessidade de cadeira de rodas no mês que antecedeu a observação. Apresentava ainda discurso arrastado, disfagia e lentificação de movimentos. Ao exame neurológico observava-se hipomímia facial; a prova de finger tapping era lenta, sem decremento de amplitude. Não era apreciável tremor de repouso, postural ou cinético, mas o estiramento passivo da articulação do punho à direita provocava movimentos repetitivos e rítmicos. Adicionalmente, apresentava atrofia e fasciculações de vários grupos musculares, fraqueza grau 4/5 no MS e grau 3/5 no membro inferior e hiperreflexia miotática. Os sinais de Hoffman, Babinski e Chaddock estavam presentes e tinha clónus Aquiliano bilateral. A marcha era espástica. O exame neurológico e um exame complementar foram fundamentais no diagnóstico.

## GB12. OS DESAFIOS DAS ATAXIAS DO ADULTO

Sara Costa<sup>1</sup>, Mariana Santos<sup>2</sup>, Raquel Samões<sup>1</sup>, Maria Araújo<sup>3</sup>, Mafalda Macedo<sup>3</sup>, Ana Sardoeira<sup>1</sup>, Sara Cavaco<sup>4</sup>, Joel Freitas<sup>5</sup>, José Barros<sup>1,6</sup>, Jorge Oliveira<sup>7</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2,6,7</sup>, Joana Damásio<sup>1,2,6,7</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 2-UniGENE, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3-Serviço de Oftalmologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 4-Unidade de Neuropsicologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 6-ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Portugal; 7-CGPP, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 8-sara.rebello.costa@chporto.min-saude.pt

Mulher de 30 anos, filha de pais não consanguíneos e sem doença neurológica. Aos 22 anos iniciou dificuldade em realizar tarefas finas, aos 23 anos começou com desequilíbrio na marcha, e aos 26 anos teve crise epilética focal motora esquerda. Apresentava disartria escândida, movimentos oculares de perseguição fragmentados e sacadas lentas hipométricas. Os membros inferiores eram ligeiramente espásticos, com hiperreflexia osteotendinosa e clónus Aquiliano inesgotável. Apresentava dismetria apendicular, distonia cervical das mãos e pés. A marcha era atáxica cerebelosa. A ressonância magnética mostrou atrofia

do cerebelo e tronco cerebral. A eletromiografia evidenciou polineuropatia sensitiva axonal e o eletroencefalograma atividade epilética posterior e atividade lenta posterior bilateral. Os potenciais evocados visuais eram sugestivos de disfunção do nervo óptico e a tomografia de coerência ótica de diminuição da espessura retiniana. O estudo do mendelioma permitiu associar um novo fenótipo a um gene já conhecido.

## GB13. SEIS DÉCADAS DE MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS

Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>, Daniela Pimenta Silva<sup>1</sup>, Linda Azevedo Kauppila<sup>1,3</sup>, Madalena Rosário<sup>1</sup>, Vanessa Carvalho<sup>1</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,2,4</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, Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-CNS – Campus Neurológico, Torres Vedras, Lisboa; 4-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; 5-mlealrato@gmail.com

Mulher, 57 anos, 2º ano de escolaridade, referenciada à consulta de Neurologia por desequilíbrio progressivo e quedas frequentes. Referia seguimento prévio em Neuropediatria por síndrome de Tourette, descrevendo movimentos involuntários desde a infância (<5 anos), não antecedidos de qualquer desconforto, e que não conseguia suprimir, com agravamento progressivo desde há 2 anos, com interferência na marcha e quedas. Antecedentes de hipotireoidismo, dislipidemia e perturbação de ansiedade. A doente negou história familiar de doenças neurológicas conhecidas. Na avaliação inicial a destacar: defeito cognitivo, identificação das sacadas oculares horizontais e verticais, sem sinais de impersistência motora na protusão da língua, distonia generalizada com envolvimento facial, buco-oro-lingual, cervical e dos membros superiores com predomínio à esquerda, coreia generalizada, sem parkinsonismo, sem sinais piramidais, sem instabilidade postural ou ataxia. A avaliação analítica inicial excluiu causas tratáveis, a destacar apenas hipotireoidismo previamente conhecido. Em reavaliação após 18 meses, verificou-se quadro estável, sem agravamento.

## GB14. SINCINÉSIA TRIGÉMINO-OCULOMOTORA UNILATERAL

Tiago Millner<sup>1</sup>, Andreia Fernandes<sup>1</sup>, Carlota Olim<sup>2</sup>, Orlando Sousa<sup>1</sup>, Teresa Aguiar<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal; 2-Centro de Saúde Bom Jesus

A sincinésia trigémino-oculomotora/síndrome de Marcus-Gunn está descrita na literatura como um dos tipos mais comuns de inervação ocular aberrante associada a 2%-13% de todos os casos de ptose congénita, havendo também formas adquiridas, mais frequentemente no contexto de traumatismo.

Apresentamos o caso de uma doente de 34 anos, que se apresenta com queixas de movimentos involuntários de elevação da pálpebra superior direita associados à mastigação durante as refeições. Ao exame físico observa-se elevação de aproximadamente 2 mm da pálpebra superior direita desencadeada por movimentos de abertura e encerramento da mandíbula, sendo mais marcada no olhar para baixo. Sem outras alterações ao exame neurológico, nomeadamente ptose. Nega antecedentes patológicos de relevo, nomeadamente traumatismo e medicação habitual. Na investigação diagnóstica foi realizada RM-CE que não revelou alterações.

Trata-se de um fenómeno raro de etiologia ainda não esclarecida.

## **GB15. UMA CAUSA RARA DE DECLÍNIO COGNITIVO ASSOCIADO A MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS FACIO-CERVICAIS**

**André Costa<sup>1</sup>, Catarina Borges<sup>1</sup>, Ana João Marques<sup>1</sup>, Michel Mendes<sup>1</sup>, Ana Graça Velon<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

Homem de 60 anos, observado no serviço de urgência por quadro com cerca de 6 meses de evolução de disfunção cognitiva pautada por défices na atenção e função executiva a que se

associavam anedonia, insónia e hipersonolência diurna bem como movimentos involuntários paroxísticos facio-cervicais. Dos antecedentes pessoais destacava-se o seguimento em consulta de Medicina/Autoimunes por queixas de artralguas dos punhos e joelhos com pelo menos 10 anos de evolução de etiologia indeterminada. Da medicação habitual faziam parte a atorvastatina 20 mg, mirtazapina 30 mg e vortioxetina 5 mg. Postularam-se várias hipóteses diagnósticas e o doente foi admitido ao internamento para estudo complementar. Realizou extensa investigação que incluiu estudo laboratorial alargado, RM cerebral, TC toraco-abdomino-pélvica, EEG e análise do LCR, contudo teve alta clínica hospitalar sem causa definida para o quadro supracitado. Os resultados pendentes acabariam por revelar uma etiologia infecciosa como provável explicação das manifestações clínicas observadas.

# ÍNDICE DE AUTORES

## RESUMOS DO CONGRESSO DA SPDMov 2022

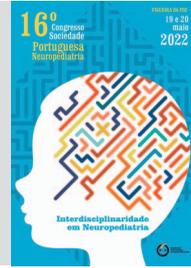
A Gonçalves Ferreira	CO4, CO5	Cristina Januário	P6, CO12
Adriana Marcelo	P23, P24	Cristina Mota	P8
Adriana Rua	CO8	Cristina Ramos	P2, P18
Agostinho Almeida	P2, P18	Daniela Pimenta Silva	CO10, GB13
Albino Oliveira-Maia	CO14	David V.C. Brito	P24
Alexandre Mendes	CO10	Diana Santos	P1
Ana Andrade Oliveira	GB3	Dina Rochate	P18
Ana Castro Caldas	P14, CO4, CO5	Diogo Carneiro	CO12
Ana Cláudia Ribeiro	P9	Diogo Costa	GB11
Ana Filipa Brandão	P10	Diogo Damas	P5
Ana Graça Velon	P21, CO2, GB4, GB15	Diogo Reis Carneiro	CO6, GB8
Ana Inês Martins	CO12	Duarte Carapinha	P17
Ana Isabel Gonçalves	P9	Elsa Parreira	P7
Ana João Marques	P21, GB4, GB15	Estela Bicho	CO11
Ana Mafalda Reis	CO8	Filipa França de Barros	CO14
Ana Margarida Pinto	P4	Filipa Serrazina	GB7
Ana Morgadinho	P5, P6, CO3, CO12, GB2, GB8	Filipe Correia	GB10
Ana Oliveira	P13	Filipe Godinho	P12
Ana Paula Sardoeira	CO7	Flora Ferreira	CO11
Ana Rita Silva	P19, CO8, GB3	Fradique Moreira	P5, CO3, CO6, CO12, GB2
Ana Rosa	P24	Francisco Millet Barros	CO6, GB8
Ana Sardoeira	GB12	Gisela Carneiro	P19, GB3
Ana Sofia Morgadinho	CO6	Gonçalo Cabral	P15
Anabela Valadas	CO1, CO4	Gonçalo Durães	P13
André Carvalho	P17	Gonçalo V. Bonifácio	CO9
André Conceição	P23, CO13	Helena Pessegueiro Miranda	P2, P18
André Costa	P21, CO2, GB4, GB15	Helena Rocha	P11
André Jorge	CO12, GB2	Henrique Costa	P8
Andreia Fernandes	P22, GB9, GB14	Henrique Nascimento	P2, P18
Ângela Pereira	CO7	Herculano Carvalho	CO4, CO5
Ângela Rosa Abreu	CO1	Inês Afonso	P23, CO13
Ângela Silva	CO11	Inês Carvalho	P5, CO3, GB2
Ângelo Fonseca	GB6, GB10	Inês Chendo	CO4
António Freire Gonçalves	CO12	Inês Cunha	CO3, GB2
Beatriz Madureira	P17	Inês T. Afonso	P24
Beatriz Porto	GB6	Isabel Amorim	P20
Beatriz Serra	CO15	Ivan Castela	P25
Benedita Ferreira	P24	Joana Damásio	P10, CO7, CO10, GB11, GB12
Carina Henriques	P24	Joana Ferreira Pinto	P19
Carlos A. Matos	P23, P24, CO13	Joana Fonte	GB5
Carlos Alegria	CO11	Joana Pinto	P20, GB3
Carlota Olim	GB14	Joana Vítor	P9
Carolina Azoia	CO2, CO12	João Alves-Cruzeiro	P24
Catarina Borges	P21, GB15	João Carvalho	CO9
Catarina Caldeiras	P11	João Laranjeiro	P8
Catarina Cruto	CO8	João Lemos	P5, CO12, GB2
Catarina Godinho	CO4	João Lourenço	P12
Catarina Mendes Pinto	P2, P18	João Massano	P13
Célia Machado	P20, GB5	João Moura	GB11
Chi Wang Ip	CO14	João Parente Freixo	P10, CO8
Clara Chamadoira	P13	João Paulo Gabriel	GB4
Cláudia Oliveira	GB6	Joaquim A. da Silva	P3
Cláudia Santos Silva	P7, P14, P16	Joaquim Alves da Silva	P4, P25, CO14
Clévio Nóbrega	P23, P24, CO13	Joaquim J Ferreira	CO1, CO4, CO5
Cristiana Silva	P5, CO3	Joel Freitas	GB12
Cristina Alcacer	P3	Jorge Oliveira	CO7, CO8, GB1, GB5, GB12
Cristina Costa	P17	Jorge Sequeiros	CO7, GB12
Cristina Fraga	P18	José Barros	CO7, GB12

José Codesso	P23	Patrícia Lobo	GB9
José Eduardo Alves	P2, P18	Patricia Pita Lobo	CO1, CO4, CO5
José Miguel da Silva Alves	CO6	Paula Salgado	CO8, GB10
José Obeso	P25	Paulo Bastos	CO1, CO5, GB1
José Silva	P2, P18, GB5	Paulo Ferreira	GB10
José Vale	P9	Paulo Gouveia	GB3
Judit Gandara	P2, P18	Pedro Baptista	CO4
Ledia F. Hernandez	P25	Pedro Bem	CO8
Lénia Silva	P10	Pedro Faustino	P6
Leonor Correia Guedes	P7, P16, CO1, CO5, CO10, GB13, CO4	Pedro Gonçalves Pereira	P17
Leonor Dias	P11	Pedro Guimarães	P21, CO2
Liliana Mendonça	P23	Pedro Monteiro	CO3
Linda Azevedo Kauppila	GB13	Pedro Valente	P8
Lisa Rauschenberger	CO14	Rafael Baganha	P1
Lorenzo Mirapalheta	CO13	Rafael G. Costa	P24
Luís Dias	GB3	Rafael Jesus	CO2
Luís Pereira de Almeida	P1, P23, P24, CO15	Raquel Barbosa	P14, CO1, CO4, CO5, GB1, GB7
Luís Rufo Costa	P20	Raquel Samões	GB12
Luisa Albuquerque	CO4, CO5	Raquel Tojal	P17
Maciej Figiel	P1	Rebekah Koppenol	P23, CO13
Madalena Rosário	GB13	Renato Oliveira	CO1
Mafalda Macedo	GB12	Ricardo Afonso-Reis	P24
Manuel J. Ferreira-Pinto	P13	Ricardo Almendra	GB4
Manuel Rito	P13	Ricardo Matias	CO1
Manuela Santos	CO7	Ricardo Pereira	CO3
Marcelo D Mendonça	P25	Ricardo Reis	P23
Marcelo Mendonça	P3, CO1, CO14, GB1	Rita Bragança	P21
Márcio Cardoso	P10, GB11	Rita Machado	P5
Margarida Calejo	CO8, GB6	Rita Perfeito	CO15
Margarida Rodrigues	P19, CO8, CO10, GB3	Rita Pinheiro	P7, P14, P16, P17
Margherita Fabbri	CO4, CO5	Rodrigo Paulino	CO13
Maria Araújo	GB12	Rui Costa	CO14, P3
Maria Begoña Cattoni	CO4, CO5	Rui J. Nobre	P24
Maria Inês Santos	P1	Rui Jorge Nobre	P1
Maria João Lima	CO8	Rui M Costa	P25
Maria João Malaquias	P2, P18	Rui Vaz	P13
Maria José Rosas	P11, P13	Sandra Moreira	GB6
Maria Lurdes Rodrigues	CO11	Sandra Tomé	P23
Mariana Santos	GB12	Sandro Alves	CO15
Marina Magalhães	P2, P18, GB5	Sara Abalde	P4
Mario Miguel Rosa	CO1, CO4, CO5	Sara Cavaco	P2, P18, GB12
Marta Magriço	GB1, GB7	Sara Costa	GB12
Marta P. Soares	P7, P16	Sara França	CO8
Marta Sequeira	P12	Simão Cruz	P17
Michel Mendes	GB15	Sofia Ferreira	P2, P18
Miguel Coelho	P14, CO1, CO4, CO5	Sofia Reimão	CO4, CO5
Miguel Coelho pela SPDMOV	CO10	Sónia P. Duarte	CO15
Miguel de Oliveira Carvalho	CO4	Sónia Patrícia Duarte	P1
Miguel Gago	CO11	Susanne Knorr	CO14
Miguel Grunho	CO10	Tânia Lampreia	GB1
Miguel Leal Rato	P7, P16, GB13, P14	Tatiana Saraiva	P3, P4
Miguel Pinto	P15, GB11	Teresa Aguiar	P22, GB9, GB14
Miguel Saianda Duarte	P9	Teresa Temudo	CO7
Mónica Santos	CO1	Tiago Millner	P22, GB9, GB14
Nathalie Cartier	CO15	Tiago Outeiro	CO10
Nuno Loureiro	P3, P4	Vanda Freitas	CO4
Orlando Sousa	GB14	Vanessa Carvalho	GB13
		Vitor Lopes	P18, P2

# 16.º CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Figueira da Foz | 19 e 20 maio 2022

Organização: Sociedade Portuguesa de Neuropediatria



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO01 – ENXAQUECA EM IDADE PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DE UMA CONSULTA DE NEUROLOGIA – CEFALEIAS

Sofia Lopes<sup>1</sup>, Mário Ribeiro<sup>2</sup>, Inês Carvalho<sup>1</sup>, Sara Varanda<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2-Serviço de Pediatria do Hospital de Braga

**Introdução:** A enxaqueca é uma doença crónica caracterizada por crises de cefaleias intensas, com frequência variável. Como tratamento existem medidas não farmacológicas e farmacológicas, com resposta e prognóstico influenciados por fatores clínicos e sociodemográficos.

**Metodologia:** Identificação retrospectiva dos doentes com enxaqueca, segundo a ICHD-3, observados entre 2016 e 2018, com alta da consulta de cefaleias. Através de contacto telefónico, realizou-se avaliação clínica atual (frequência, intensidade de crises, utilização de medicação abortiva/preventiva e qualidade de vida pelo questionário MIDAS), de forma a investigar fatores preditores de agravamento. Análise descritiva e comparação dos grupos por regressão logística binária.

**Resultados:** Identificados 30 doentes, a maioria do sexo feminino (63%). As medianas de idade no início da clínica e aquando da alta foram 12 e 17 anos, respetivamente. Relativamente aos subtipos de enxaqueca, 18 doentes (60%) apresentavam enxaqueca episódica sem aura, 10 (33%) enxaqueca episódica com aura, 1 enxaqueca menstrual pura e 1 enxaqueca vestibular. Verificou-se aumento das crises após a alta em 9 doentes (30%), 8 dos quais com impacto na qualidade de vida. No grupo com agravamento após alta, 89% eram do sexo feminino, 44% apresentava comorbilidade psiquiátrica e dois reiniciaram fármaco profilático. No grupo com estabilidade/melhoria das crises após alta, a percentagem de comorbilidade psiquiátrica era menor (36%), sendo menos evidente a diferença entre sexos. A regressão logística não identificou fatores preditores de agravamento após alta.

**Conclusão:** Em hospitais com resposta limitada da Neuropediatria, os doentes pediátricos são muitas vezes acompanhados por neurologistas de adultos. Contudo, conforme demonstrado nesta casuística, o agendamento limitado e consequente pressão para a alta hospitalar, contribuem para uma pior qualidade de vida, principalmente nos doentes do sexo feminino e com comorbilidade psiquiátrica. Seria interessante manter acompanhamento assíduo destes casos nos cuidados de saúde primários após a alta, prevenindo o reagravamento e necessidade de referenciação hospitalar.

### CO02 – PREDITORES CLÍNICOS DE NEDA-3 APÓS DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA PEDIÁTRICA

Diogo Silva<sup>1</sup>, Catarina Fernandes<sup>2</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>3</sup>, Carmen Costa<sup>3</sup>, Cristina Pereira<sup>3</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>3</sup>, Joana Amaral<sup>3</sup>, Isabel Fineza<sup>3</sup>, Conceição Robalo<sup>3</sup>, Ricardo Faustino<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>3,4</sup>  
1-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória e desmielinizante do sistema nervoso central que, em 3%-5% dos casos, é diagnosticada em idade pediátrica (<18 anos). A incidência nesta faixa etária está associada a uma maior taxa de surtos e a evolução mais precoce da incapacidade.

**Objetivos:** Através do uso dos critérios NEDA-3 (*No Evidence of Disease Activity-3*), pretendeu-se estudar a existência de preditores clínicos associados à ausência de atividade da doença e a um controlo da evolução da mesma, 12 meses após o diagnóstico.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo e unicêntrico, analisando variáveis demográficas, clínicas, laboratoriais e imagiológicas de doentes com EM pediátrica, aquando do diagnóstico e 12 meses depois. Aplicaram-se testes estatísticos de forma a comparar a distribuição das variáveis entre grupos definidos pelo estado NEDA-3 e, individualmente, por cada um dos 3 critérios que o definem.

**Resultados:** Recrutaram-se 27 doentes com EM surto-remissão, 18 (66,7%) do género feminino, sendo a idade média de 14,8 anos (DP=2,8) e a EDSS mediana de 1,5. Observaram-se diferenças significativas entre os grupos estratificados pelo estado NEDA-3 aos 12 meses: o tratamento com natalizumab ( $p=0,017$ ) e a negatividade para anticorpos IgG anti-vírus Epstein-Barr (EBV) ( $p=0,018$ ) associaram-se a uma maior probabilidade de alcançar esse alvo. Doentes tratados com natalizumab apresentaram maior probabilidade de ausência de atividade imagiológica da doença ( $p=0,006$ ), registando-se o oposto em doentes sob acetato de glatirâmero, 12 meses após o diagnóstico.

**Conclusão:** Os resultados salientam a utilidade de uma abordagem terapêutica precoce mais agressiva no controlo da doença e da evolução da incapacidade, o que se encontra em linha com muita da evidência publicada. Simultaneamente, enfatiza-se a potencial utilidade prognóstica da presença de anticorpos contra o EBV. Estudos futuros prospetivos e multicêntricos são necessários para confirmar a aplicabilidade destas variáveis como instrumentos prognósticos e de personalização terapêutica nesta entidade clínica.

## CO03 – HIPERTENSÃO INTRACRANIANA IDIOPÁTICA EM IDADE PEDIÁTRICA

André Almeida<sup>1</sup>, Liliana Igreja<sup>2</sup>, Joana Martins<sup>3</sup>, Inês Carrilho<sup>3</sup>, Sónia Figueira<sup>3</sup>, Cristina Garrido<sup>3</sup>

1-Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás Os Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto; 3-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto

**Introdução:** A hipertensão intracraniana idiopática (HII) é uma condição definida por pressão intracraniana elevada sem evidência de causa secundária. É rara em pediatria. O objetivo deste trabalho é analisar um grupo de crianças com HII seguidas na consulta de neuropediatria.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo com análise dos processos clínicos de doentes com HII entre 2015 e 2021. Variáveis recolhidas: idade actual; início dos sintomas; sintomas; antecedentes patológicos; exame neurológico; punção lombar (PL); pressão de abertura (PA); achados imagiológicos e tratamento realizado.

**Resultados:** Doze crianças, 58% obesas, 83% do sexo feminino. Idade mediana de diagnóstico 10 anos (5-16). Os sintomas foram cefaleia (83%), alterações de visão (67%), vômitos (33%), perturbação do sono (17%), fotofobia (8%), abdominalgia (8%) e cervicalgia (8%). Todos os doentes tinham papiledema (83% bilateral); 33% apresentavam parésia do VI par. Foi medida a PA em 83% dos doentes; todos fizeram imagem cerebral (6 estudo venoso dirigido) sendo encontrado pelo menos um sinal indireto de HII em 83%. Todos fizeram acetazolamida (1 associado com furosemida). Uma doente teve necessidade de shunt lombo-peritoneal por falência terapêutica; um interrompeu o tratamento com retinoide. Não foi objetivada perda ponderal >10%. Dois doentes apresentaram sequelas (diminuição da acuidade visual/contração do campo visual); 3 recidiva da sintomatologia, após suspensão do tratamento.

**Conclusão:** O sexo feminino parece ser fator de risco para desenvolvimento de HII, como a obesidade em crianças mais velhas. Nenhum caso foi diagnosticado de forma assintomática, expectável devido às crianças terem idade superior a 5 anos. A cefaleia foi o sintoma mais frequente e o papiledema foi unilateral em 17% dos casos. Sinais indiretos na neuroimagem têm uma elevada especificidade diagnóstica. O objetivo do tratamento, centrado na eliminação dos fatores de risco e na acetazolamida, é eliminar os sintomas e prevenir a perda visual, sendo fulcral na taxa de recorrência e prognóstico.

## CO04 – MIELOPATIAS AGUDAS NÃO NEOPLÁSICAS EM IDADE PEDIÁTRICA: 11 ANOS DE EXPERIÊNCIA EM REVISÃO

Rita Rato<sup>1</sup>, Mafalda Mendes Pinto<sup>2</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>3</sup>, Carmen Costa<sup>3</sup>, Cristina Pereira<sup>3</sup>, Joana Afonso Ribeiro<sup>3</sup>, Joana Amaral<sup>3</sup>, Isabel Fineza<sup>3</sup>, Conceição Robalo<sup>3</sup>, Ricardo Faustino<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>1,3,4</sup>

1-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Imagem Médica – Unidade Funcional de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBER), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** As mielopatias são lesões na medula espinhal que podem ter distintas etiologias, incluindo inflamatória, de-

generativa, infecciosa e vascular, para além de traumática e neoplásica, mesmo em idade pediátrica.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo, para o qual se recrutaram crianças com idades entre os 0 e 18 anos, com diagnóstico de mielopatia aguda não neoplásica e acompanhadas no nosso centro, entre 2010 e 2021. Foram analisadas, com base na revisão dos processos hospitalares, manifestações clínicas, resultados dos exames complementares de diagnóstico efetuados, tratamentos instituídos e prognóstico funcional dos doentes, comparando-se as diferentes etiologias.

**Resultados:** Este estudo incluiu 36 casos (50% do género masculino), com idade média ao diagnóstico de 10,8±5,3 anos. Dezasseis tiveram etiologia desmielinizante e inflamatória, 13 vascular, 3 infecciosa e 4 idiopática. Um dos sintomas iniciais mais comuns foi a fraqueza muscular (68,9%), havendo queixas sensitivas em 48,3% dos casos. A dor, como sintoma inicial, foi reportada em 20%, estando associada a etiologia idiopática ( $p=0,05$ ). Todos os doentes com mielopatia de origem vascular descreveram um início hiperagudo dos sintomas ( $p<0,001$ ) e 75% dos doentes com mielopatia desmielinizante e inflamatória apresentaram um início subagudo. O estudo por ressonância magnética mostrou que a presença concomitante de lesões cerebrais está mais relacionada com a etiologia desmielinizante e inflamatória ( $p=0,003$ ). O estudo da medula espinhal mostrou haver uma relação significativa entre a presença de lesões anteriores em corte axial e a etiologia vascular ( $p=0,018$ ). Relativamente ao prognóstico, verificou-se a existência de uma relação entre uma pior evolução e um início de sintomas hiperagudo ( $p=0,024$ ).

**Conclusão:** A coorte de 36 doentes recrutados para este estudo tem características sobreponíveis ao descrito na literatura. Conhecer as particularidades destas entidades, especialmente em idade pediátrica, é crucial para definir uma abordagem clínica eficaz, com potencial impacto positivo na qualidade de vida dos doentes e suas famílias.

## CO05 – EPILEPSIA COM PONTAS CENTRO TEMPORAIS: RASTREIO DE COMORBILIDADES

Mara Pinto<sup>1</sup>, Eulália Sousa<sup>2</sup>, Cláudia Monteiro<sup>2</sup>

1-Serviço de Pedopsiquiatria Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2-Serviço de Pediatria Centro Hospitalar Tâmega e Sousa

**Introdução:** A epilepsia com pontas centro temporais (EPCT) é a forma mais comum de epilepsia focal autolimitada em idade pediátrica. Apesar de por definição, o desenvolvimento e a cognição antes do início das crises serem considerados normais, estudos mostraram que durante o curso da epilepsia ativa, entre 15%-30% das crianças demonstram algum grau de disfunção neurocognitiva.

A ILAE preconiza o rastreio das comorbilidades cognitivas, comportamentais e psiquiátricas na altura do diagnóstico bem como a sua monitorização contínua.

Avaliar a atenção, funções executivas e memória de trabalho das crianças com EPCT.

**Metodologia:** Estudo transversal e observacional. Informações obtidas por consulta do processo clínico e entrevista para aplicação do EpiTrack® Junior, a crianças e adolescentes com o diagnóstico de EPCT seguidos em consulta de Pediatria no CHTS entre 01 de abril de 2019 e 1 de abril de 2021.

**Resultados:** Incluídos 15 doentes, predomínio (11) do sexo masculino e com mediana de idades ao diagnóstico de 7 anos. O tempo médio de seguimento em consulta é de 19 meses. Sete doentes medicados em monoterapia, com controlo de crises e 8 sem medicação antiepiléptica. Nenhuma das crianças

apresentou no EEG critérios de POC. Onze doentes revelaram um desempenho no EpiTrack® Junior de incapacidade, e destes, 5 cotada como significativa. Não encontramos diferenças significativas no desempenho do EpiTrack® Junior entre os doentes tratados e não tratados ( $p=0,421$ ).

Vários estudos revelaram que o EpiTrack® Junior é um instrumento de rastreio válido e confiável, permitindo também avaliar efeitos laterais de fármacos antiepiléticos.

**Conclusão:** Estes resultados realçam a importância de uma consulta multidisciplinar de epilepsia, com apoio da Psicologia/Pedopsiquiatria no sentido de traçar o perfil cognitivo, comportamental, emocional e pedagógico a todos os doentes.

## CO06 – CEFALEIA DE CARACTERÍSTICAS MIGRAINOSAS ASSOCIADA A QUATRO SÍNDROMES GENÉTICAS RARAS: SERÁ ENXAQUECA?

Emanuel Martins<sup>1,2</sup>, Pedro Faustino<sup>1,2</sup>, Filipe Palavra<sup>1,3</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A enxaqueca é a segunda cefaleia primária mais frequente no mundo. Apesar de ser uma cefaleia primária, a Classificação Internacional de Cefaleias, na sua terceira versão (ICHD-3), reconhece uma entidade clínica diferente, definida como “Cefaleia semelhante à da enxaqueca, secundária a outra doença (enxaqueca sintomática)”. Reportamos quatro casos de doentes em idade pediátrica, com uma cefaleia deste tipo associada a quatro síndromes genéticas raras (Síndromes de Silver-Russell, Grange, Noonan e Doença de acumulação densa [Delta-SPD]), sendo que a cefaleia não é tida como uma das suas manifestações clássicas.

**Casos Clínicos:** Rapaz de 13 anos, com diagnóstico de síndrome de Silver-Russell, referindo cefaleia episódica, pulsátil, bilateral, de intensidade grave, acompanhada de fotofobia, fonofobia e agravada pela atividade física. Exame neurológico e estudo por RM-CE sem alterações.

Rapaz de 17 anos, com síndrome de Grange e queixas de cefaleia episódica, pulsátil, bilateral, de intensidade moderada, com náuseas e fotofobia. Exame neurológico com tremor postural ligeiro dos membros superiores. RM-CE com oclusão bilateral das artérias carótidas internas.

Menina de 7 anos, com síndrome de Noonan e queixas de cefaleia episódica, bilateral, de intensidade moderada, desencadeada por stress emocional e acompanhada de náuseas. Exame neurológico e RM-CE sem alterações.

Menina de 16 anos, com Delta-SPD, referindo cefaleia episódica, pulsátil, bilateral, de intensidade moderada, com fotofobia e fonofobia. Tem história familiar de enxaqueca. Exame neurológico e RM-CE sem alterações.

**Conclusão:** Para diagnóstico de uma cefaleia primária, as queixas não poderão ser explicadas por outra entidade contida na ICHD-3. A relação entre uma eventual enxaqueca e as síndromes genéticas citadas não está estabelecida, mas também não pode ser excluída a associação de cefaleia ao espetro clínico dessas síndromes raras. São necessários mais estudos que reportem a frequência de cefaleias (incluindo de características migraínosas) nestes doentes, para que se compreenda a sua possível relação fisiopatológica.

## CO07 – DIETA CETOGENICA NA EPILEPSIA REFRACTÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA PEDIÁTRICO

Margarida Almendra<sup>1</sup>, Catarina Cruz<sup>2</sup>, Teresa Painho<sup>1</sup>, Sandra Jacinto<sup>1</sup>, Andreia Pereira<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>, Ana Isabel Dias<sup>1</sup>, Sofia Duarte<sup>1</sup>, Mónica Pitta Grós Dias<sup>2</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE; 2-Unidade de Nutrição, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE

**Introdução:** Em cerca de 25% dos doentes, a epilepsia é refratária aos fármacos antiepiléticos, pelo que cirurgia e dieta cetogénica (DC) são opções terapêuticas.

A DC consiste num regime alimentar rico em lípidos, normoproteico e pobre em glícidos que mimetiza a resposta do organismo ao jejum prolongado, levando ao controlo de convulsões por um mecanismo ainda não totalmente compreendido.

**Metodologia:** Caracterização e análise retrospectiva de crianças/adolescentes com epilepsia refratária, acompanhadas em Consulta Neurologia Pediátrica de um Hospital nível III, submetidas a DC entre 2017-2022.

**Resultados:** Identificaram-se 64 doentes submetidos a DC: ativos ( $n=24$ ), em redução ( $n=9$ ) e inativos ( $n=31$ ); 51,6% do sexo feminino e idade média de início de DC 4,3 anos [1M;17A]. A maioria fez DC clássica (68,8% com rácio 4:1) e em 14,1% ( $n=9$ ) houve necessidade de alterar o rácio inicial da DC. A duração da DC variou entre 12 dias e 9 anos, com média de 2,2 anos. Em 29,7% ( $n=19$ ) verificou-se uma redução >50% do número de crises; em 7 (10,9%) não ocorreu qualquer melhoria; 6 (9,4%) apresentaram período de melhoria seguido de agravamento e 4 doentes (6,3%) agravaram o padrão de crises. Foi possível reduzir o número de antiepiléticos em 33 (51,6%), 4 (6,25%) mantiveram o mesmo número de fármacos e em 6 (9,4%) foi necessário aumentar/adicionar fármacos. Ocorreu melhoria do funcionamento cognitivo e socialização em 43,8% ( $n=28$ ). Os efeitos adversos mais frequentes foram dislipidemia (17,2%  $n=11$ ), elevação das transaminases (3%,  $n=2$ ) e nefrolitíase (3%,  $n=2$ ). A DC foi suspensa em 20,3% ( $n=13$ ) por dificuldades em cumprir a mesma e 21,9% ( $n=14$ ) por ineficácia. Registaram-se 2 óbitos não relacionados com a DC.

**Conclusão:** Estes resultados apoiam a utilização da DC em crianças/adolescentes com epilepsia refratária e são coerentes com a literatura internacional. A terapêutica com DC é exigente, desafiante e para o sucesso é fundamental uma abordagem multidisciplinar.

## CO08 – QUERES PARTICIPAR NUM ENSAIO CLÍNICO? – GUIA PARA CRIANÇAS E ADOLESCENTES

Telma Luís<sup>1,2</sup>, Mónica Vieira<sup>1</sup>, Maria Luís Vieira<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, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro, Portugal; 3-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

**Introdução:** O risco de incapacidade persistente na esclerose múltipla (EM) de início em idade pediátrica sofreu uma redução de 50% a 70% nas últimas décadas, facto explicado pela melhoria dos cuidados prestados e das terapêuticas disponíveis. Espera-se, nos próximos anos, um aumento do número

de agentes modificadores de doença aprovados para utilização abaixo dos 18 anos de idade e melhoria na segurança dos medicamentos existentes, com impacto positivo no prognóstico desta população. Para isso, é fundamental o recrutamento e participação de crianças e adolescentes em ensaios clínicos.

Elaborar um guia informativo, destinado a crianças, adolescentes e seus cuidadores, contendo conceitos fundamentais relacionados com a metodologia de ensaios clínicos e que possa funcionar como suporte ao recrutamento, aumentando a literacia em saúde.

**Metodologia:** Identificação das questões que mais frequentemente geram dúvidas nas crianças/adolescentes e nas famílias, quando abordados sobre a possibilidade de participação em ensaios clínicos ou projetos de investigação de natureza similar; elaboração de várias perguntas candidatas a figurarem no Guia; revisão bibliográfica e adaptação das respostas a essas perguntas em linguagem perceptível por crianças/adolescentes e suas famílias; preparação do Guia.

**Resultados:** Desenvolveu-se um Guia visualmente apelativo e de fácil leitura, que aborda questões como: definição de ensaio clínico e suas fases, necessidade e fundamento da sua realização com crianças e adolescentes, não obrigatoriedade de participação no mesmo sem qualquer repercussão no seguimento clínico e confidencialidade, enfatizando a importância do conceito de consentimento informado.

**Conclusão:** O recrutamento para ensaios clínicos é muito desafiante em idade pediátrica, exigindo aos investigadores uma grande disponibilidade de tempo para as famílias. A utilização do Guia proposto poderá ajudar no esclarecimento de muitos conceitos críticos para a participação em ensaios clínicos, contribuindo para aumentar a literacia em saúde das crianças, dos adolescentes e dos seus cuidadores.

## CO09 – DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA: O ESPECTRO CLÍNICO, ANALÍTICO E IMAGIOLÓGICO

André Araújo<sup>1</sup>, Diana Alba<sup>2</sup>, Joana Nunes<sup>1</sup>, Marta Vila Real<sup>3</sup>, Ana Filipa Geraldo<sup>1</sup>, Fátima Santos<sup>3</sup>

1-Serviço de Imagiologia, Unidade de Neurorradiologia Diagnóstica, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa; 3-Serviço de Pediatria, Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** O diagnóstico de displasia septo-óptica (DSO), uma anomalia congénita rara com grande variabilidade fenotípica, pressupõe a presença de pelo menos duas características da tríade clássica: hipoplasia das vias ópticas, alterações morfológicas ou hormonais do eixo hipotálamo-hipofisário e defeitos malformativos da linha média, incluindo agenesia do septo pelúcido e/ou do corpo caloso. A DSO pode-se associar a outras condições neurológicas, tais como epilepsia e atraso de desenvolvimento.

**Metodologia:** Descrever a heterogeneidade dos doentes com DSO seguidos na consulta externa de Neuropediatria do CHVNG/E (n=5), com descrição do espectro de alterações clínicas, analíticas e imagiológicas.

**Resultados:** Os 5 doentes avaliados, 3 do género masculino, apresentam idades compreendidas entre os 5 meses e os 15 anos de vida. Foram detectadas alterações visuais em 2 doentes, com associada hipoplasia dos nervos ópticos, e está documentada epilepsia também em 2 casos. Apenas 1 doente apresenta alterações hormonais analíticas referentes ao eixo hipotálamo-hipófise e concomitante ausência do normal hiper-

sinal em T1 da neurohipófise. Todos têm agenesia do septo pelúcido – parcial (3) ou completa (2) e apenas 1 não demonstra alterações morfológicas do corpo caloso. Verifica-se a presença de malformação de desenvolvimento cortical (com padrão polimicrogriático) em 2 casos. A maioria dos doentes (4) apresenta outro tipo de alterações imagiológicas associadas que variam desde quisto simples da pars intermedia a extensas fendas esquizencefálicas bilaterais. Relativamente à investigação genética, 1 doente não tem estudo realizado, 1 apresenta uma variante no gene *NF1* e os restantes 3 casos apresentam estudo negativo – painel da displasia septo-óptica com avaliação de 17 genes (2) ou array do líquido amniótico (1).

**Conclusão:** O vasto espectro de alterações descritas nos vários domínios da DSO encontra-se demonstrado neste grupo de doentes, reflectindo a sua heterogeneidade e variabilidade fenotípica.

## CO10 – THE MANY FACES OF PEDIATRIC HYDROCEPHALUS: A PICTORIAL REVIEW

Ana Carolina Chaves<sup>1</sup>, Sílvia Carvalho<sup>1</sup>, César Nunes<sup>1</sup>, José Gustavo Soares<sup>2</sup>, José Augusto Costa<sup>2</sup>, Rui Pedro Pais<sup>1</sup>

1-Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, CHUC; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Pediátrico, CHUC

**Introduction:** Hydrocephalus is a disorder of CSF physiology resulting in abnormal expansion of cerebral ventricles. Advances in MRI and better understanding of the pathophysiology of hydrocephalus have organized the etiopathogenic concepts into obstructive (ventricular and extraventricular) and nonobstructive, as well as chronic and acute hydrocephalus. It is a common disorder in children.

**Methods:** We present an imaging review which provides a comprehensive pathophysiologic understanding of pediatric hydrocephalus. A selective search of patients with the various causes of hydrocephalus was undertaken at neuroimage database from Hospital Pediátrico de Coimbra.

**Results:** We managed to select a large number of cases representative of the broad spectrum of pediatric hydrocephalus. MRI was extensively used in diagnosis and showed signs of hydrocephaly in all of our cases, mostly acute.

In this review the various causes of ventricular obstructive hydrocephalus are presented, including aqueductal stenosis and congenital brain malformations such as Chiari II malformation and Dandy-Walker malformation. Tumors represent a broad group of pathologies that can cause obstruction of any portion of the ventricular system, and we present intraventricular, brainstem, pineal region, suprasellar and posterior fossa tumors as causative of hydrocephalus. Bacterial meningitis, leptomeningeal metastasis and intraventricular hemorrhage are among other causes of obstructive pediatric hydrocephalus here presented, being intraventricular hemorrhage a leading cause of pediatric hydrocephalus.

Nonobstructive hydrocephalus, defined by absence of any obstruction to CSF flow, is less common in children. It comprehends venous hypertension and choroid plexus papilloma, the latter here presented.

**Conclusion:** Hydrocephalus is not a single disease but a manifestation of many different ones, and although is a common topic, developments in this field provided us with new insight. MRI can establish a diagnosis and differentiate obstructive from nonobstructive, as well as acute versus chronic or compensated hydrocephalus.

## CO11 – O QUE É O QUE NÃO É PARALISIA CEREBRAL. EXPERIÊNCIA DO PROGRAMA DE VIGILÂNCIA NACIONAL DA PARALISIA CEREBRAL (PVNPC)

Alexandra Cabral, Teresa Folha, Ana Cadete, Eulália Calado  
Programa de Vigilância Nacional da Paralisia Cerebral; Centro de Reabilitação de Paralisia Cerebral de Coimbra; Departamento de Epidemiologia-Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; Centro de Reabilitação de Paralisia Cerebral Calouste Gulbenkian; Hospital Cuf Descobertas.

**Introdução:** O diagnóstico de paralisia cerebral (PC) assenta essencialmente em critérios clínicos bem definidos (perturbação crónica motora, do movimento ou postura, provocada por distúrbios cerebrais não progressivos, ocorridos durante a gestação ou nos primeiros anos de vida da criança). Por vezes este diagnóstico é posto em causa, sobretudo nas doenças neurológicas genéticas de progressão lenta, que podem comportar-se como estáticas nos primeiros anos de vida.

Avaliar número e características dos casos notificados como PC ao PVNPC que foram posteriormente excluídos por não cumprirem os critérios de inclusão da SCPE (*Surveillance of Cerebral Palsy in Europe*), no sentido de promover ações formativas e informativas aos notificadores e assim melhorar a acuidade diagnóstica.

**Métodos:** Estudo descritivo e retrospectivo de coorte de casos nascidos entre 2001 e 2015 (14 anos) e notificados ao PVNPC como PC, através de inquérito, amplamente divulgado a nível nacional e recebido on-line ou por correio. O PVNPC adotou a idade de 5 anos para a notificação, habitualmente por profissionais experientes, dos casos com o diagnóstico de PC, confirmado nessa idade. Todos os inquéritos enviados são validados pela Comissão Coordenadora do PVNPC. São usados as definições e os sistemas de classificação da SCPE.

**Resultados:** Dos 2424 casos notificados como PC, foram identificados 68 casos (2,8%) que não cumpriam critérios. Os grandes subgrupos foram as doenças neurológicas progressivas com 26 casos (38 %) e os atrasos globais de DPM/ perturbação do desenvolvimento cognitivo com 25 casos (37%); no primeiro subgrupo a referir 7 doenças mitocondriais e 6 síndromes genéticas.

**Conclusão:** Como registo nacional o PVNPC apresenta uma baixa taxa de diagnósticos incorretos de PC, que se deve à elevada diferenciação dos notificadores. O envolvimento destes em debates regulares sobre o amplo e evolutivo espectro do diagnóstico diferencial na PC contribuirá significativamente para a redução dos falsos diagnósticos de PC.

## CO12 – NÃO FAZER PELA METADE: CARACTERIZAÇÃO IMAGIOLÓGICA DE SÍNDROMES HEMISFÉRICAS

Ricardo Gaspar Pires<sup>1</sup>, Conceição Robalo<sup>2</sup>, Daniela Jardim Pereira<sup>1</sup>

1-Unidade Funcional de Neurorradiologia, Departamento de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 2-Centro de Desenvolvimento Luís Borges, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal

**Introdução:** Dentro das causas de epilepsia estrutural, as síndromes hemisféricas são situações raras. A sua importância deve-se ao facto de se associarem a quadros de epilepsia fármaco-resistente e défices neurológicos potencialmente progressivos. Embora a manifestação imagiológica, pela sua extensão,

seja muitas vezes evidente com as técnicas de imagem atuais, a distinção entre estas entidades é relevante para determinar a sua etiologia, prognóstico, e melhorar a orientação terapêutica.

**Metodologia:** Revisão dos achados imagiológicos de entidades clínicas epileptogénicas com padrão de alterações hemisféricas.

**Resultados:** A hemimegalencefalia é um distúrbio raro da formação cortical, caracterizando-se por assimetria da calote, aumento das dimensões do ventrículo lateral, espessamento cortical com perda da diferenciação cortico- subcortical e esbatimento sulcal. A encefalite de Rasmussen é uma doença inflamatória crónica com início na infância, cursando com atrofia cortical unihemisférica progressiva com 1) hipersinal da substância branca ou cinzenta em T2/FLAIR e/ou 2) hipersinal ou atrofia do núcleo caudado. A síndrome de Sturge-Weber caracteriza-se por angiomas leptomenígeas e hemangioma cutâneo facial congénito, habitualmente no território da 1ª divisão do nervo trigémino; ocorre atrofia parenquimatosa, alterações do sinal da substância branca, anomalias da circulação venosa, e realce com contraste e calcificações leptomenígeas. A porencefalia traduz-se numa área cavitada, resultante duma lesão prévia (isquemia, trauma, infeção), que pode associar-se a epilepsia e perturbação do desenvolvimento cognitivo, sobretudo quando de grandes dimensões. Globalmente, as entidades descritas podem associar-se a degradação clínica progressiva, e a presença de sintomas como hemiparesia ou hemianopsia devem alertar para possíveis alterações hemisféricas.

**Conclusão:** Uma história detalhada e avaliação cuidada dos exames imagiológicos permitem facilitar o diagnóstico e orientação mais correta de casos potencialmente graves, e em que a cirurgia pode ter um papel essencial na qualidade de vida.

## CO13 – NEUROFIBROMATOSE TIPO 1: ESTUDO POPULACIONAL EM IDADE PEDIÁTRICA

Beatriz de Sousa, Catarina Azevedo, Cecília Gomes Pereira, Sara Nogueira Machado, Ana Luísa Lobo, Isolina Aguiar, Catarina Magalhães

Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães

**Introdução:** A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença autossómica dominante causada por mutação no gene *NF1*. Apesar de uma das condições hereditárias mais comuns, aproximadamente 50% dos casos ocorre por mutação esporádica. Apresenta atingimento multissistémico, predominantemente neurocutâneo, com fenótipo identificável durante a infância. É uma condição crónica associada a aumento do risco de morbimortalidade.

Caracterizar a população pediátrica com diagnóstico de NF1 com seguimento num Hospital nível II.

**Metodologia:** Estudo descritivo retrospectivo de doentes seguidos atualmente em consultas de Neuropediatria, Pediatria Geral e Pediatria de Desenvolvimento com base na consulta de processos clínicos.

**Resultados:** Incluíram-se 24 crianças e adolescentes com este diagnóstico, 58% do sexo masculino com média de idades atual de 10,5 anos ( $\pm 5,1$ ). A média de idade ao diagnóstico foi de 2,2 anos ( $\pm 1,3$ ). Está descrita história familiar em 66,7% com identificação de mutação com significado patológico conhecido em 54,2% dos casos. Mutações idênticas foram verificadas em apenas 2 doentes não relacionados. Fenotipicamente, 100% destes apresenta manchas café *au-lait* e 66,7% eférides axilares e/ou inguinais. Há descrição de, pelo menos, dois neurofibromas em 12,5% dos casos e, pelo menos, um neurofibroma plexiforme em 16,7%. Em 33,3% dos casos constatam-se alterações oftalmológicas típicas. Dos que realizaram RM crânio-encefálica

(CE) há alterações descritas em 91,7%, sendo que destes, 31,8% são gliomas do SNC. A patologia do neurodesenvolvimento verifica-se em 66,7% dos doentes, sendo a PHDA a mais prevalente. Esta população foi ainda caracterizada quanto a alterações de outros sistemas incluindo cardiovascular, endocrinológico e musculoesquelético.

**Conclusão:** Os resultados obtidos são globalmente concordes com a literatura. Em alguns casos foi possível identificar familiares afetados, até então sem diagnóstico, permitindo aconselhamento genético. A idade precoce de diagnóstico reportada e percentagem de alterações na RM CE leva os autores a questionar a preponderância dos exames de imagem para a vigilância.

## CO14 – MODELO MULTIDISCIPLINAR DO CEBC NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA PERTURBAÇÃO DO ESPETRO DO AUTISMO

**Cristina Martins Halpern em co-autoria com equipa CEBC**  
Centro de Estudos do Bebê e da Criança do Hospital Dona Estefânia

**Introdução:** A abordagem neuropediátrica de patologias de fronteira, nomeadamente do neurodesenvolvimento, requer a construção de novos modelos de abordagem. O Centro de Estudos do Bebê e da Criança do Hospital Dona Estefânia desenvolveu um modelo multidisciplinar de atuação na suspeita de perturbação do espectro do autismo na primeira infância, aplicando a recente norma da Direção Geral da Saúde. Pretende-se a sua apresentação e casuística.

**Métodos:** Estudo retrospectivo descritivo da série de crianças (< 3 anos), observadas por suspeita de perturbação do espectro do autismo, entre janeiro de 2018 e setembro de 2019, segundo este modelo e a classificação DC:0- 5TM.

**Resultados:** Foram observadas 178 crianças. A idade média da primeira consulta foi de 27 meses. Do total de crianças observadas, 116 concluíram as sessões diagnósticas (diagnóstico eixo I): perturbação do espectro do autismo/ perturbação do espectro do autismo atípica precoce (36%), perturbação do desenvolvimento da linguagem (18%), outros (19%). Em 26% dos casos, o quadro foi atribuído a fatores classificados em outros eixos.

**Discussão:** O diagnóstico de perturbação do espectro do autismo foi colocado em 36%, demonstrando o desafio diagnóstico na primeira infância. A casuística demonstra ainda que as características da relação com o cuidador (eixo II), a presença de condições físicas (eixo III), fatores de stress psicossociais (eixo IV) e a trajetória de desenvolvimento (eixo V) têm um impacto clínico significativo. É desejável a antecipação da idade de sinalização pelo impacto no prognóstico.

**Conclusão:** Este modelo é pioneiro em Portugal ao propor uma atuação conjunta de duas especialidades na primeira infância: pedopsiquiatria e neuropediatria, melhora a acuidade diagnóstica e permite a intervenção terapêutica precoce. A neuropediatria tem um saber nuclear para o estudo dos sistemas de construção cerebral, do pensamento e da relação na primeira infância, bem como para o diagnóstico e o tratamento das perturbações do neurodesenvolvimento.

## POSTERS

### PO01 – TORCICOLO EM IDADE PEDIÁTRICA: UMA ETIOLOGIA GRAVE SOB UMA MANIFESTAÇÃO CLÍNICA COMUM

**Laura Correia<sup>1,2</sup>, Carolina Folques<sup>1,3</sup>, Rui Pedro Pais<sup>4</sup>, José Augusto Costa<sup>5</sup>, Cristina Pereira<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>1,6</sup>, Conceição Robalo<sup>1</sup>**

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro, Portugal; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria, Leiria, Portugal; 4-Serviço de Imagem Médica – Unidade Funcional de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 6-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** O torcicolo adquirido nas crianças é uma manifestação clínica com um amplo espectro etiológico, que inclui processos benignos e autolimitados, assim como quadros progressivos e potencialmente fatais. A identificação dos sinais de alarme, na colheita da história clínica e no exame objetivo, é essencial.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, de 16 meses, previamente saudável, referenciada ao serviço de urgência de um hospital de nível III por um quadro de torcicolo com um mês

de evolução. Apresentava irritabilidade, alteração da marcha e postura, anorexia e perda ponderal de agravamento progressivo, o que já tinha motivado quatro observações no serviço de urgência da área de residência. Numa dessas observações, tendo sido constatada uma otite média aguda em concomitância com o torcicolo, foi medicada com antibioterapia, para tratamento em ambulatório. Regressou dias depois por agravamento clínico e recusa da marcha. Foi realizada uma tomografia computadorizada crânio-encefálica no hospital da área de residência, descrita como normal. Dias depois, persistindo o quadro clínico, foi transferida para avaliação pela Neuropediatria. À admissão, era evidente um tilt cefálico para a direita, com contratura do músculo esternocleidomastoideu esquerdo. Apresentava uma tetraparésia flácida, reflexos miotáticos mais vivos nos membros inferiores e reflexo cutâneo-plantar equívoco bilateralmente. Foi solicitada uma ressonância magnética crânio-encefálica e cervical com carácter de urgência, que revelou uma volumosa lesão expansiva medular, entre a transição bulbomedular e o nível D5-D6. A posterior biópsia da lesão intra-axial confirmou o diagnóstico de glioma medular de baixo grau (astrocitoma).

**Conclusão:** Este caso clínico mostra quão grave pode ser a etiologia de um achado clínico relativamente comum. Todavia, a persistência e agravamento progressivo das queixas, assim como as alterações identificadas ao exame neurológico, são importantes sinais de alarme, que tornam obrigatória a avaliação

interdisciplinar das crianças com este tipo de manifestação e, naturalmente, a sua investigação complementar.

## PO02 – ALICE NO PAÍS DA COVID-19

Ana Moura Figueiredo<sup>1,2</sup>, Laura Correia<sup>1,3</sup>, Joana Ribeiro<sup>1</sup>, Cristina Pereira<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>1,4</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Tejo, Torres Novas, Portugal; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro, Portugal; 4-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A síndrome “Alice no País das Maravilhas” (SAPM) caracteriza-se por episódios de perceções distorcidas ou alterações da percepção temporal/espacial. O mecanismo fisiopatológico não está bem definido. Contudo, alguns autores defendem que é um distúrbio perceptivo raro, que afeta principalmente os mecanismos de integração do córtex associativo sensorial, envolvidos no desenvolvimento da relação interno-externo. Foi descrita inicialmente em doentes com enxaqueca e/ou epilepsia. Considera-se a etiologia infecciosa como a principal causa de SAPM em crianças, podendo ocorrer antes, durante ou após a infeção. A COVID-19 é a doença causada pelo vírus SARS-CoV-2, à qual podem estar associadas manifestações neurológicas.

**Casos Clínicos:** Três crianças, com idades entre os 6 e os 11 anos, previamente saudáveis e sem antecedentes pessoais ou familiares de epilepsia e/ou enxaqueca, foram observadas em consulta de Neuropediatria por alterações visuais do tipo macrópsia, micrópsia, telópsia e pelópsia. Em duas das situações, os sintomas surgiram durante a infeção por SARS-CoV-2, sendo que na outra ocorreram uma semana após a doença. Todos os episódios duraram poucos minutos e resolveram espontaneamente em alguns dias.

**Conclusão:** Para o diagnóstico da SAPM não são necessários exames complementares. No entanto, a presença de alterações visuais paroxísticas leva a que, frequentemente, haja necessidade de excluir outras etiologias. Habitualmente, os episódios são autolimitados e os sintomas resolvem na totalidade, com bom prognóstico a longo prazo. Até ao momento, a SAPM ainda não foi associada à COVID-19. No entanto, nos casos clínicos descritos a infeção por SARS-CoV-2 foi o único trigger identificado. À semelhança do que acontece com outros vírus, como o EBV ou o H1N1, colocam-se como possíveis mecanismos fisiopatológicos subjacentes a hipoperfusão cerebral por hipoxémia e/ou pela ação de citocinas pró-inflamatórias associadas à resposta ao SARS-CoV-2.

## PO03 – A PROPÓSITO DE UM CASO DE ESCLEROSE TUBEROSA EM MOSAICO: APRESENTAÇÃO DE CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Susana Lemos Ferreira<sup>1</sup>, Ana Isabel Dias<sup>2</sup>, Rita Lopes<sup>3</sup>, Andreia Gomes<sup>3</sup>, Ana Cordeiro<sup>3,4</sup>, Telma Francisco<sup>3,4</sup>, João Freixo<sup>4</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 de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3-Consulta Multidisciplinar de Neurocutâneos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Nefrologia, Hospital Dona Estefânia, Centro

Hospitalar e Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 5-CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal

**Introdução:** A esclerose tuberosa (ET) é uma síndrome neurocutânea com apresentação multisistémica e expressão clínica variável. O diagnóstico é estabelecido de acordo com critérios clínicos ou através da identificação de uma variante patogénica em heterozigotia no gene *TSC1* ou *TSC2*. Em cerca de 10%-15% dos doentes com diagnóstico clínico de ET não é obtida confirmação molecular pelos métodos convencionais, sendo que metade desses casos podem resultar de mosaicismo.

**Caso Clínico:** Descreve-se o caso de uma criança, atualmente com 7 anos, primeira filha de casal não consanguíneo, sem antecedentes familiares relevantes. Observada aos 9 meses por achado incidental de tuberos corticais, linha de migração radiária e nódulo subependimário em RM-CE, durante internamento por meningite viral. Após a alta, iniciou acompanhamento multidisciplinar. Apresentou vários episódios de convulsões febris até ao primeiro ano de idade, uma crise de ausência aos 4 anos e o EEG mostrava ligeira atividade paroxística focal. Mais recentemente, surgiram pequenos angiofibromas faciais e uma mancha hipopigmentada na derme e na RM abdominal foram identificados com quistos e angiomiolipomas renais, inferiores a 4 mm. Foi realizado estudo molecular dos genes *TSC1* e *TSC2*, no qual não foram identificadas alterações. Por manutenção da suspeita clínica foi pedido painel para síndromes neurocutâneas com elevada cobertura vertical, no qual foi identificada a variante em aparente heterozigotia (~10%) c.2272\_2273del (p.(Ser758Glnfs\*3) no gene *TSC2*, classificada como patogénica. Este resultado explica o fenótipo da N.S. e suporta o diagnóstico de ET em mosaico.

**Conclusão:** Este caso ilustra a importância da multidisciplinaridade, suspeição clínica e novas tecnologias, na confirmação de mosaicismo na ET, permitindo vigilância e aconselhamento genético mais apropriado ao doente e à sua família.

## PO04 – DISTÚRBIO DO NEURODESENVOLVIMENTO RELACIONADO COM O GENE GRIN2B: RELATO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Mafalda Ferreira Santos, Joana Ribeiro, Catarina Paiva, Cristina Pereira

Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** O gene *GRIN2B*, localizado no braço curto do cromossoma 12, codifica a subunidade GluN2B da família de receptores N-metil D-aspartato (NMDA) e é responsável pela neurogénese e processos cognitivos. O distúrbio do neurodesenvolvimento relacionado com o gene *GRIN2B* é caracterizado por atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual ligeiro a grave. Associa alterações do tónus (espasticidade e/ou hipotonia), assim como epilepsia e perturbação do espectro do autismo. Outros achados menos frequentes incluem microcefalia e/ou deficiência visual cortical. A prevalência é desconhecida; apenas cerca de 100 casos foram reportados até à data. O relato de casos tem como objetivo permitir conhecer os fenótipos associados a alterações no gene *GRIN2B*.

**Caso Clínico:** Os autores descrevem os casos de duas crianças acompanhadas na consulta de Neuropediatria com distúrbio do neurodesenvolvimento relacionado com o gene

*GRIN2B* com base nas características clínicas e identificação de variantes patogénicas de novo, em heterozigotia, no gene *GRIN2B*. As variantes patogénicas descritas foram c.1935C>G e c.2459G>C, sendo a última mutação associada a perda de função. Os dois doentes apresentaram hipotonia e atraso do desenvolvimento constatado desde os primeiros meses de vida com posterior quadro de epilepsia. É descrita a evolução clínica, os exames complementares de diagnóstico realizados assim como a terapêutica instituída.

**Conclusão:** Os fenótipos dos distúrbios do neurodesenvolvimento relacionados com o gene *GRIN2B* em idade pediátrica são diversos, com um espectro que varia desde o défice intelectual ligeiro sem epilepsia a encefalopatia epilética grave. Doentes com fenótipo epilético geralmente iniciam a sintomatologia na infância sendo que os espasmos e crises focais são os tipos de crises mais comuns. De ressaltar a importância do conhecimento e a compreensão das alterações relacionados com este gene de forma a permitir o diagnóstico precoce e a instituição de medidas de suporte e terapêuticas adequadas.

## PO05 – QUANDO O CORAÇÃO NÃO TEM JUÍZO... OS PÉS É QUE PAGAM!

Pedro Faustino<sup>1,2</sup>, Emanuel Martins<sup>1,2</sup>, Laura Correia<sup>3</sup>, João Dias<sup>4</sup>, Nelson Neves<sup>5</sup>, Filipe Palavra<sup>1,6</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Pediatria, Hospital Infante D. Pedro, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro; 4-Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 5-Serviço de Pediatria Médica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 6-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra

**Introdução:** A síndrome de taquicardia postural ortostática (POTS) pediátrica pode ser caracterizada por sintomas crónicos de intolerância ao ortostatismo e aumento da frequência cardíaca (FC)  $\geq$  40 batimentos por minuto (bpm) até 5-10 minutos após levantar, na ausência de critérios de hipotensão ortostática. Esta entidade tem (re)surgido no diagnóstico diferencial das complicações pós-COVID-19. Apresenta-se um caso clínico ilustrativo desta condição.

**Caso Clínico:** Adolescente de 13 anos de idade, do sexo feminino, que recorreu ao serviço de urgência por disestesias, cianose e poiquiloterma distais e simétricas de ambos membros inferiores, com 2 dias de evolução. As queixas agravavam em ortostatismo e melhoravam com o decúbito. Teve infeção por SARS-Cov-2 um mês antes e influenza A 2 semanas antes. Ao exame neurológico apresentava sub-cianose dos pés com cianose dos dedos e dor com a verticalização dos membros, disestesia do 1/3 distal das pernas e hiporreflexia aquiliana. Sem outras alterações, nomeadamente défices de força segmentar. A prova de ortostatismo mostrou aumento da FC em 42 bpm, sem queda da pressão arterial e reprodutibilidade dos sintomas. Realizou estudo de causas secundárias de taquicardia ortostática, incluindo iatrogenia medicamentosa, anemia, hipertireoidismo, défice de vitamina B12, doença celíaca, cardiopatia, pandisautonomia aguda (síndrome de Guillain-Barré), feocromocitoma e estudo de gota seca para doença de Fabry. Foi assim feito o diagnóstico de POTS provável, tendo iniciado tratamento com reforço hídrico e salino, midodrina e programa de reabilitação na enfermaria. Agravou com a introdução de propranolol. Por exantema generalizado pruriginoso após intro-

dução de midodrina foi feita substituição por fludrocortisona. Apresenta neste momento 1 mês de evolução, com melhoria insidiosa, mas ainda sem resolução clínica.

**Conclusão:** O diagnóstico de POTS deve ser equacionado na intolerância ao ortostatismo, em particular em contexto pós-infecioso, estando esta entidade provavelmente subdiagnosticada. Porém, importa excluir outras causas, que tenham abordagem e tratamento específicos.

## PO06 – HIPOTONIA, ARREFLEXIA E DEPRESSÃO RESPIRATÓRIA: AS PISTAS PARA A PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 49

Gonçalo Vale, Mafalda Matias, Elisabete Gonçalves, Susana Rocha  
Centro Hospitalar Barreiro Montijo

**Introdução:** As paraparésias espásticas hereditárias (SPG) são um grupo heterogéneo de doenças genéticas neurodegenerativas com mais de 75 loci identificados, com padrão de transmissibilidade variável. Clinicamente, dividem-se em duas formas: formas puras, com espasticidade progressiva dos membros inferiores e aumento dos reflexos osteotendinosos (ROT), sem défices neurológicos adicionais; formas complexas, que podem surgir com ataxia, perturbação do desenvolvimento intelectual ou neuropatia periférica. A SPG49 caracteriza-se por hipotonia precoce com evolução para paraparésia espástica com arreflexia, e perturbação do desenvolvimento intelectual. Dismorfias faciais estão frequentemente associadas. As principais complicações da doença são as infeções respiratórias e apneias, potencialmente fatais. Descrevemos um caso de SPG49 diagnosticado vários anos após o início da sintomatologia.

**Caso Clínico:** Rapaz, pais consanguíneos. Seguimento multidisciplinar desde o primeiro ano de vida, por hipotonia axial e atraso global do desenvolvimento psicomotor, com evolução para perturbação do desenvolvimento intelectual, com comprometimento grave da linguagem expressiva, e perturbação do comportamento (agitação psicomotora e hetero-agressividade). Ao exame neurológico salienta-se hipotonia global, fraqueza dos músculos da face, sialorreia, palato em ogiva e ptose bilateral de agravamento progressivo. Marcha de base alargada, com genu flexum de instalação gradual. ROTs abolidos. Episódios de depressão do estado de consciência (maioria em contexto de infeções respiratórias com suspeita de engasgamento/aspiração), com múltiplos internamentos em cuidados intensivos, falecendo aos 17 anos na sequência de um desses episódios. A investigação efectuada ao longo do tempo foi inconclusiva, sendo identificada, aos 16 anos, através de mendelioma, uma variante em homozigotia no gene *TECPR2*, responsável por *SPG49*.

**Conclusão:** A SPG é uma entidade com grande variabilidade na clínica, início de sintomas, progressão e gravidade, sendo ainda mais complexo o diagnóstico na ausência de história familiar. A sequenciação do genoma é cada vez mais uma ferramenta de diagnóstico essencial na etiologia destas patologias, permitindo a identificação de mutações causadoras de doença.

## PO07 – DILEMA DIAGNÓSTICO: ENCEFALOMIELITE DISSEMINADA AGUDA OU ESCLEROSE MÚLTIPLA

Mário Ribeiro<sup>1</sup>, Sofia Lopes<sup>2</sup>, Cristina Rodrigues<sup>1</sup>, Ângela Pereira<sup>1</sup>, Helena Silva<sup>1</sup>, Susana Carvalho<sup>1</sup>, João Cerqueira<sup>2</sup>

1-Serviço de Pediatria do Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga

**Introdução:** A encefalomielite disseminada aguda (ADEM) e a esclerose múltipla (EM) são doenças desmielinizantes inflamatórias imunomediadas do sistema nervoso central. Embora sejam duas entidades distintas, a apresentação clínica inicial pode ser semelhante ocasionando dificuldades no diagnóstico.

**Caso Clínico:** Adolescente do sexo feminino de 14 anos, previamente saudável, observada no Serviço de Urgência por cefaleia hemcraniana esquerda e parestesias da hemiface esquerda. Apresentava lentificação, sonolência, hemiparesia esquerda de predomínio braquial, hipostesia algica braquiofacial esquerda e marcha de base alargada com desequilíbrio. A RM revelou extensas lesões confluentes da substância branca, supra e infratentoriais, com um padrão sugestivo de ADEM. O líquido cefalorraquidiano não apresentava pleocitose, nem proteinorraquia. O estudo imunológico e serologias infecciosas foram negativos. Iniciou pulsos de metilprednisolona 1 g/dia com melhoria progressiva, seguido de corticoterapia oral. A pesquisa de bandas oligoclonais revelou-se posteriormente positiva e a pesquisa de anticorpos antiaquaporina 4 e anti-MOG foi negativa. Quatro meses depois verificou-se novo agravamento com limitação da abdução do olho esquerdo, diplopia na levovisão e marcha atáxica. A RM do neuroeixo evidenciou nova lesão captante de contraste na corona radiata esquerda. Confirmou-se o diagnóstico de EM pelo que iniciou terapêutica com natalizumab.

**Conclusão:** O caso apresentado revelou um desafio diagnóstico pois, por vezes, o primeiro surto de EM é diagnosticado como uma ADEM. Embora a apresentação inicial fosse sugestiva de ADEM, a existência de um novo surto associado a novas lesões captantes de contraste permitiram estabelecer o diagnóstico final de EM. A EM em idade pediátrica apresenta características particulares, como o atingimento de uma fase mais avançada da doença em idade mais precoce, sendo por isso o diagnóstico atempado importante.

## PO08 – SÍNDROME DE STURGE-WEBER: DUAS FACES DA MESMA MOEDA

Filipa Castelão<sup>1</sup>, Diogo Marques<sup>1</sup>, Afonso Sousa<sup>2</sup>, Isabel Brito<sup>2</sup>, João Carvalho<sup>3</sup>, José Paulo Monteiro<sup>3</sup>

1-Serviço de Neuroradiologia; 2-Serviço de Pediatria; 3-Serviço de Neuropediatria

**Introdução:** A síndrome de Sturge-Weber é um distúrbio neurocutâneo congénito e esporádico causado por uma mutação somática no gene *GNAQ*. A incidência é de 1 a cada 20 000 – 50 000 nascimentos e manifesta-se por malformações capilares faciais, angiomatose leptomeníngea e glaucoma. A apresentação clínica mais comum inclui crises convulsivas, com início, geralmente, nos primeiros meses de vida. A investigação etiológica inclui realização de RM crânio-encefálica para documentação de angiomatose leptomeníngea e respetiva extensão cerebral.

Neste trabalho, apresentamos dois casos pediátricos de Sturge-Weber, ilustrando a heterogeneidade clínica e imagiológica.

**Casos Clínicos:** Caso 1: sexo masculino, quatorze anos, quadro clínico inaugural de estado de mal convulsivo focal esquerdo aos 4 meses, em contexto de Angioma facial extenso bilateral no território trigeminal. RM Encefálica com extenso angioma leptomeníngeo bilateral, mas de predomínio direito, extensas calcificações corticais, PET com hipoperfusão difusa do hemisfério direito. Medicado com dose baixa de aspirina, evoluiu com atraso significativo do desenvolvimento, microcefalia, glaucoma, hemiparesia esquerda, episódios recorrentes de défice motor agudo e epilepsia relativamente controlada com cabarmazepina e levetiracetam.

Caso 2: sexo masculino, sete anos, quadro clínico caracterizado por epilepsia focal controlada com valproato, com início aos dois anos, cefaleias intensas e incapacitantes, défice atencional e extinção visual sensitiva direita. Sem angioma facial, sem hemiparesia, sem envolvimento ocular e sem atraso de desenvolvimento. Realizou RM encefálica que revelou angioma temporo-occipital esquerdo e calcificações discretas corticais occipitais bilaterais.

**Conclusão:** Os autores pretendem destacar através de dois casos, o amplo espectro de manifestações clínicas e imagiológicas da Síndrome de Sturge-Weber e sua correlação com o prognóstico. Pretende-se ainda alertar para a possibilidade desta síndrome, apesar da ausência de angiomas faciais.

## PO09 – EPILEPSIA PARCIAL CONTÍNUA ASSOCIADA A SÍNDROME PARANEOPLÁSICO ANTI-HU

Cláudia Melo<sup>1</sup>, Jacinta Fonseca<sup>1</sup>, Joana Rebelo<sup>2</sup>, Sofia Vasconcelos-Castro<sup>3</sup>, Roberto Silva<sup>4</sup>, João Magalhães<sup>4</sup>, Luísa Sampaio<sup>5</sup>, Ricardo Rego<sup>6</sup>, Raquel Sousa<sup>1</sup>, Mafalda Sampaio<sup>1</sup>

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Oncologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 6-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

**Introdução:** A epilepsia parcial contínua (EPC) é uma entidade rara em idade pediátrica, que pode ser secundária a alterações estruturais, vasculares ou imunomediadas.

**Caso Clínico:** Rapaz de 15 anos, iniciou em fevereiro de 2021 crises focais motoras da hemiface e membro superior esquerdos. Apresentava RM cerebral e EEG na instituição de origem descritos como normais. Por refratariedade das crises, repetida RM cerebral 3 meses depois, a qual revelou hipersinal em T2 na circunvolução frontal média direita, com aumento do pico de colina, a evocar hipótese de glioma. Internado em setembro de 2021 por crises focais, que se tornaram contínuas, disartria e hemiparésia esquerda com face. Foi submetido a resseção subtotal da lesão cerebral com electrocorticografia intra-operatória a revelar descargas epileptiformes rítmicas contínuas na região cortical exposta (circunvoluções frontais superior, média e inferior), mais extensas do que a área lesional visível em RM. O estudo anatomopatológico revelou lesões de encefalite com infiltrado mononuclear perivascular e neuronofagia. No pós-operatório persistiram clonias da mão esquerda com AE frontocentral direita e atividade lenta contínua fronto-temporal, compatível com EPC. Identificados anticorpos anti-Hu no soro pelo que iniciou corticoterapia, IgIV e, posteriormente, rituximab e azatioprina. O estudo de neoplasias ocultas revelou massa mediastínica anterior. Submetido a timentomia por toracoscopia, obtendo-se resseção completa da lesão e diagnóstico anatomopatológico de tumor de células germinativas seminomatoso. Verificada redução significativa de crises e recuperação quase total dos défices motores. Atualmente, apresenta sequelas cognitivas ligeiras e clonias diárias, intermitentes, da mão esquerda, com generalização cerca de 1 vez por mês, sob múltiplos fármacos anti-crise epilética e terapêutica imunomoduladora.

**Conclusão:** O diagnóstico de EPC associado à identificação de anticorpos anti-Hu e seminoma mediastínico configuram uma síndrome paraneoplásica, contribuindo o presente caso

para a compreensão do espectro desta entidade. Apesar da estabilidade clínica, mantém-se um caso muito desafiante em termos de abordagem terapêutica e de prognóstico.

## PO10 – COREIA HEREDITÁRIA BENIGNA ASSOCIADA A CROMOSSOMOPATIA

Maria São Pedro<sup>1,2</sup>, Jéssica Sousa<sup>1,3</sup>, Maria José Fonseca<sup>1</sup>, João Carvalho<sup>1</sup>

1-Centro de desenvolvimento da criança, Hospital Garcia de Orta, EPE; 2-Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, EPE; 3-Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE

**Introdução:** A Coreia hereditária benigna é um distúrbio hipercinético do movimento raro, de causa genética autossómica dominante, causado maioritariamente por mutações pontuais no gene *NKX2-1*. Caracteriza-se classicamente por hipotonia de início precoce, seguida por coreia generalizada de progressão lenta, sendo frequente a sua melhoria na idade adulta. Associa-se a atraso do desenvolvimento motor, na maioria dos casos, podendo apresentar também distonia, mioclonias, tiques e alterações do desenvolvimento ou comportamento. É frequente a coexistência de patologia tiroideia e/ou pulmonar.

**Caso Clínico:** Criança de 4 anos, sexo feminino, seguida por hipotonia generalizada e dificuldade alimentar desde o 1º mês de vida. Verificou-se melhoria da hipotonia, notando-se, no entanto, atraso no desenvolvimento motor, particularmente da marcha, com ataxia de predomínio axial e ligeiros movimentos coreicos do tronco e membros. Dismorfias faciais *minor*. A nível extra-neurológico a destacar infeções respiratórias baixas de repetição no 1º ano de vida e hipotiroidismo subclínico. Realizou RM-CE que revelou posição baixa das amígdalas cerebelosas. Estudo genético com arrayCGH demonstrou deleção em 14q13.1q21 de 2885 Mbp, envolvendo múltiplos genes, destacando-se o *NKX2-1*, como causador do quadro clínico. Tem havido melhoria da ataxia axial mas com movimentos coreico-distónicos mais expressivos.

**Conclusão:** O presente caso trata-se de uma coreia hereditária benigna associada a alteração estrutural cromossómica. A presença de dimorfismos e de um quadro neurológico inicial menos específico levou-nos a iniciar o estudo por arrayCGH, o que permitiu o diagnóstico etiológico. A monitorização clínica em consulta multidisciplinar é essencial para vigilância do fenótipo futuro, particularmente importante nesta doente, atendendo ao fato da deleção incluir genes adicionais.

## PO11 – PERTURBAÇÃO DO NEURODESENVOLVIMENTO COM EPILEPSIA ASSOCIADA AO GENE *GRIN2B*: DESAFIOS E VANTAGENS DO DIAGNÓSTICO MOLECULAR NAS EPILEPSIAS GENÉTICAS

Catarina Macedo<sup>1</sup>, Mariana Soeiro e Sá<sup>1</sup>, Sofia Quintas<sup>2,3</sup>, Ana Berta Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 3-Centro de Referência de Epilepsia Refractária e Epicare (Rede Europeia de Epilepsias Raras), Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa

**Introdução:** Variantes patogénicas no gene *GRIN2B* associam-se a uma perturbação do neurodesenvolvimento de gravi-

dade variável, com ou sem epilepsia, de hereditariedade autossómica dominante. Alteração do tónus, microcefalia, distúrbios do movimento e cegueira cortical são também frequentes. Mais raras são as malformações do SNC.

**Caso Clínico:** Menina seguida em contexto multidisciplinar desde os 6 meses por atraso global do desenvolvimento (AGD) grave, hipotonia e discinésias. Filha de casal não consanguíneo. A RM-CE realizada aos 6 meses mostrou discreta hipoplasia da protuberância e redução da espessura dos nervos óticos e da substância branca temporoparietal. Aos 12 meses iniciou crises mioatónicas, EEG com poliponta onda generalizada, controladas com levetiracetam. A investigação metabólica extensa e o array-CGH foram normais. Um painel NGS com análise de CNVs (*Copy Number Variants*) de genes associados a epilepsia identificou a variante missense c.1645G>A, p.(Ala549Thr) no gene *GRIN2B*, em heterozigotia, classificada como tendo significado clínico incerto. O estudo de segregação mostrou tratar-se de uma variante de novo, o que, aliado à compatibilidade do fenótipo, permitiu reclassificá-la como provavelmente patogénica. Por referência na literatura aos benefícios terapêuticos da memantina em doentes com variantes com ganho de função no gene *GRIN2B*, foi iniciada terapêutica adjuvante com memantina. Até ao momento, não há registo de efeitos adversos e assinalam-se pequenos progressos, ainda que difíceis de quantificar, mantendo um AGD grave.

**Conclusão:** Este caso realça os desafios e a importância de estabelecer um diagnóstico molecular, permitindo definir um risco de recorrência (neste caso inferior a 1%) e a realização de diagnóstico pré-natal invasivo em futuras gestações do casal. Alerta-nos também para a necessidade de estudos funcionais que permitam a adequada implementação de maior número de terapêuticas personalizadas nas epilepsias e encefalopatias epiléticas genéticas.

## PO12 – TROMBOSE VENOSA CEREBRAL RECORRENTE: A IMPORTÂNCIA DAS MANIFESTAÇÕES NÃO NEUROLÓGICAS

Jacinta Fonseca<sup>1</sup>, Cláudia Melo<sup>1</sup>, Sérgia Soares<sup>2</sup>, Rita Figueiredo<sup>3</sup>, Ricardo Morais<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, Unidade Local de Saúde de Matosinhos – Hospital Pedro Hispano, Matosinhos; 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) ocorre em 1%-2% dos casos, o que se associa a diferentes fatores de risco, como coagulopatias, doenças hematológicas, oncológicas, imunes e genéticas.

**Caso Clínico:** Adolescente de 12 anos, sexo feminino, com antecedentes de TVC aos 10 anos (cumpriu hipocoagulação durante 21 meses), e de episódios febris recorrentes autolimitados, acompanhados de faringite e adenopatias cervicais, com estudo molecular para síndromes auto-inflamatórias negativo. Admitida por cefaleia fronto-orbitária direita, com despertar noturno, foto/fonofobia e náuseas com 5 dias de evolução. Apresentava febre e rigidez da nuca; sem alterações na oculomotricidade; fundoscopia sem edema da papila. Analiticamente, leucocitose, elevação da PCR, LCR sem alterações. A neuroimagem mostrou trombose parcial aguda do seio cavernoso direito, com sinais indiretos de hipertensão intracraniana. Iniciou hipocoagulação e acetazolamida. Durante o internamento, objetivadas úlceras orais, tendo sido apurados episódios progressos recorrentes de úlceras orais e um episódio de úlcera genital. Colocada a

hipótese de Doença de Behçet/Neuro-Behçet (NBD). Realizada avaliação oftalmológica (excluída uveíte), teste patergia (negativo) e HLA-B51 (positivo). Face ao cumprimento dos critérios de NBD, foi associada terapêutica com colchicina e infliximab e a doente encontra-se atualmente assintomática.

**Conclusão:** Destacamos a raridade do caso clínico e salientamos a importância das manifestações não neurológicas para o diagnóstico e adequada orientação terapêutica. A TVC é a manifestação neurológica mais frequente no NBD e a terapêutica anti-TNF- $\alpha$  é fulcral, dado que a disfunção endotelial é o mecanismo primário envolvido na formação dos trombos.

## PO13 – SÍNDROME DE ALAGILLE: ACHADOS NEUROIMAGIOLÓGICOS NUMA DOENÇA MULTISSISTÉMICA COMPLEXA

André Miguel Miranda<sup>1</sup>, Fátima Hierro<sup>2</sup>, Joana Nunes<sup>1</sup>, Rita Quental<sup>3</sup>, Maria Helena Santos<sup>4</sup>, Ana Filipa Geraldo<sup>1</sup>

1-Unidade de Neurorradiologia Diagnóstica, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinho; 3-Serviço de Genética, Centro Hospitalar São João; 4-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** A síndrome de Alagille (SALG) é uma doença autossômica dominante associada a variantes patogénicas em genes implicados na via de sinalização do Notch, JAG1 e NO-TCH2, resultando numa multitude de apresentações com grau variável de gravidade intra e inter-familiar, incluindo mortalidade infantil. A SALG é caracterizada clinicamente por pelo menos três de cinco critérios major, incluindo colestase, malformações cardíacas congénitas, alterações oculares, fâcies peculiar e dismorfias esqueléticas. Malformações renais ou vasculares, nomeadamente aneurismas cerebrais ou síndrome de Moyamoya, embora não constituindo critérios diagnósticos, podem coexistir e condicionar significativamente o prognóstico dos doentes. Propomos a revisão de achados neuroimagiológicos de dois casos de SALG em idade pediátrica avaliados num centro hospitalar terciário.

**Casos Clínicos:** Identificámos duas crianças com SALG do sexo masculino, com 22 meses e 4 anos, portadores de variantes patogénica e provavelmente patogénica no gene JAG1 em heterozigotia, respectivamente. Ambas foram referenciadas para estudos neuroimagiológicos por macrocefalia, atraso global do desenvolvimento psicomotor e fronte proeminente com olhos profundos. A ressonância magnética cerebral revelou macrocerebelia relativa nos dois casos, sem alterações do sinal ou da foliação cerebelosa, associada a aplasia dos canais semi-circulares posteriores bilateralmente e inversão/aplanamento das bainhas óticas. Um dos examinados demonstrou adicionalmente canais semicirculares superiores e vestibulos displásicos, bem como displasia da artéria comunicante anterior e múltiplas vértebras cervico-dorsais em borboleta.

**Conclusão:** A complexidade multisistémica de apresentações da SALG requer uma avaliação neuroimagiológica completa para estudo da base do crânio, parênquima encefálico, ráquis e vasculatura cerebral, com importante papel no diagnóstico, estratificação de risco, orientação terapêutica e seguimento adequado.

## PO14 – TIQUES DO TIKTOK: REVISÃO DE LITERATURA E CASO CLÍNICO

Joana Vítor<sup>1</sup>, Sofia Delgado<sup>2</sup>, Teresa Moreno<sup>3</sup>, Tiago Santos<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Departamento de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** Durante a pandemia por SARS-CoV-2 existiu um aumento dos casos de tiques e suspeitas de síndromes de Tourette (ST) nas consultas de Neuropediatria/Neurologia. Este aumento ocorreu concomitantemente com o aumento de número de influencers que partilham vídeos dos seus tiques na plataforma social TikTok. Os tiques do TikTok possuem muitas características presentes nos tiques funcionais, e surgem sobretudo em adolescentes do sexo feminino, com início rápido e mais tardio face ao ST.

**Caso Clínico:** Adolescente, 15 anos, com uma gravidez e parto sem intercorrências e desenvolvimento psicomotor adequado durante a infância. Sem história familiar de tiques ou doença neurológica. Inicia quadro 2 anos antes de ataques de ansiedade após a morte da avó e 4 meses antes da vinda à consulta inicia quadro de movimentos involuntários, com ansiedade premonitória, não suprimíveis associados a ofensas verbais, acompanhados de pensamentos obsessivos. Ao EN apresenta movimentos involuntários, tipo-tique, motores e vocais complexos associados a copropraxia e coprolália. Pela apresentação súbita realizou RM-CE e avaliação analítica sem alterações, incluindo Ac anti-NMDA negativos. Realizou terapêutica sequencial com clonidina, aripiprazol, risperidona, unisedil e sertralina sem resposta e com agravamento dos pensamentos obsessivos. Iniciou terapia cognitivo-comportamental e mudou a terapêutica para topiramato 37,5mg bid e escitalopram 5mg com significativa melhoria dos tiques e pensamentos obsessivos. Atualmente tem períodos sem tiques e outros muito intensos, persistindo a coprolália e copropraxia. Revisão de literatura: Recorreu-se à Pubmed com os termos de pesquisa "TikTok Tics", "Tics Social Media" e "TikTok Funcional", tendo-se obtido 8 artigos relativos ao tema, todos associando este fenómeno a uma perturbação funcional.

**Conclusão:** Este caso ilustra uma nova forma de doença sociogénica de massas, apresentando movimentos funcionais Tourette-like e influenciada pela partilha de vídeos de tiques no TikTok. O diagnóstico de tiques funcionais deve orientar para terapêutica dirigida, evitando terapêuticas supérfluas que levem a consolidação das queixas.

## PO15 – A HETEROGENIEDADE CLÍNICA, IMAGIOLÓGICA E GENÉTICA NO MUNDO DAS CITOPATIAS MITOCONDRIAS

Ana Cristóvão Ferreira<sup>1</sup>, Márcia Rodrigues<sup>2</sup>, Patrícia Lipari Pinto<sup>3</sup>, Patrícia Janeiro<sup>3</sup>, Joana Coelho<sup>4</sup>, Teresa Moreno<sup>4</sup>

1-Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 2-Serviço de Genética, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 3-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 4-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE

**Introdução:** Citopatias mitocondriais são doenças raras e destacam-se pela sua variabilidade fenotípica e heterogeneidade genética. Imagiologicamente pode existir um espectro de achados, desde exames sem alterações a características patog-

nomónicas. Os testes genéticos fornecem informação importante, sobretudo no prognóstico da doença.

**Caso Clínico:** Menino de 5 anos, 1º filho de casal consanguíneo. Gestação e parto sem intercorrências. Por atraso global do desenvolvimento psicomotor associado a hipotonia global, iniciou seguimento em consulta de Neuropediatria aos 12 meses. Evolução com hipertonía dos membros, com aumento dos ROTs, ataxia da marcha e progressivamente evidente perturbação do desenvolvimento intelectual. Na RM-CE (20 meses) apresentava hipersinal da substância branca bilateral, simétrico, sobretudo supratentorial, e cavitações periventriculares. Da restante investigação etiológica realizou-se painel NGS para leucodistrofias/ leucoencefalopatias (LD/LE); estudos bioquímicos lisossomal/peroxissomal; pesquisa de sulfito-oxidase e cromatografias de ácidos gordos de cadeia muito longa e aminoácidos que foram normais; potencial redox mostrou aumento do lactato sérico (3,2 mm). O exoma em trio identificou uma variante patogénica, em homocigotia, no gene *LYRM7*, compatível com o diagnóstico de citopatía mitocondrial por deficiência nuclear do complexo-III da cadeia respiratória mitocondrial tipo 8 (DNC3-CRM8). Iniciou-se suplementação com coenzima-Q10 e vitamina C.

**Conclusão:** DNC3-CRM8 é uma doença rara, autossómica recessiva, neurodegenerativa progressiva. Apesar das imagens cavitadas da RM-CE evidenciarem um padrão de leucodistrofia mitocondrial, o painel NGS para LD/LE foi negativo. De acordo com a literatura, alguns dos genes associados a leucodistrofias cavitadas não foram estudados neste painel NGS para LD/LE. O gene *LYRM7*, não contemplado neste painel, foi identificado apenas em 2013, estando descrito em poucos casos. O exoma em trio é particularmente útil no diagnóstico de doenças com grande heterogeneidade clínica/genética. O diagnóstico genético assume elevada importância, não só pela possibilidade de prever o prognóstico e adequar a terapêutica adjuvante, mas também por permitir aconselhamento genético em casais jovens, que pretendam engravidar.

## PO16 – A FAMILIAL CASE OF THE CHROMOSOME 1Q21.1 DELETION SYNDROME: THE RELEVANCE OF ACCURATE CYTOGENETIC TESTING FOR GENETIC COUNSELLING

Cristina Candeias<sup>1</sup>, Jorge Diogo Da Silva<sup>1,2,3</sup>, Nataliya Tkachenko<sup>1</sup>, Manuela Mota Freitas<sup>1,4</sup>, Elisa Lopes<sup>1</sup>, Natália Oliva-Teles<sup>1,4,5</sup>

1-Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGM), Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 3-ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 4-Clinical and Experimental Human Genomics, UMIB – Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, University of Porto, Porto, Portugal. 5MEDCIDS – Departamento Medicina da Comunidade, Informação e Decisão em Saúde, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal

**Introduction:** Molecular genetic techniques, such as FISH (fluorescence in situ hybridization, which detects and allocates a specific DNA sequence on a chromosome) or MLPA® (Multiple Ligation-dependent Probe Amplification, used for studying gene copy number variations, CNVs, associated with disease), are particularly important to help doctors achieve precise genetic diagnosis, especially when patients present with non-specific phenotypes. These are also key to ensure adequate genetic

counselling when it comes to future offspring.

**Case Report:** A 17 year old male patient was referred to the Medical Genetics clinic due to mild developmental delay/intellectual disability associated with a language disorder, epilepsy (since 3 months) and behavioral disorders (ADHD and aggressive behavior). Prior medical history was remarkable for acute meningitis at 18 months, and severe head trauma causing generalized mild hemiparesis. Genetic testing revealed a 2.2 Mb deletion of chromosomal region 1q21.1-1q21.2, including *CD160* gene. This *CD160* microdeletion was inherited from the mother, who had a history of a language disorder and learning difficulties in school years, as well as 3 prior spontaneous abortions. The patient has 2 older sisters; one bears the mother's deletion, only encompassing *CD160* gene, and the other has the 1q21.1-1q21.2 microdeletion presented by the proband. Both sisters were generally healthy, with one showing a mild language disorder. Interestingly, both sisters had a history of multiple spontaneous abortions.

**Discussion:** This familial case of chromosome 1q21.1 deletion syndrome (OMIM #612474) mirrors its incomplete penetrance and variable expressivity, possibly associated with mild to moderate intellectual impairment, psychiatric disturbances, non-specific dysmorphic features and cardiac abnormalities; unfortunately it has not been possible to obtain their father's blood samples. The detection of precise cytogenomic microdeletions such as these described here is of utmost importance and implies the need for specialized genetic counseling, as the offspring of a healthy/mildly affected carrier might be more severely affected.

## PO17 – PARÉSIA DO VI PAR COMO PISTA PARA O DIAGNÓSTICO DE NEUROFIBROMATOSE TIPO 2

Ana Raquel Henriques<sup>1</sup>, João B. Madureira<sup>2</sup>, Pedro Coelho<sup>3</sup>, Filipa Teixeira<sup>4</sup>, João Passos<sup>5</sup>, Joana Coelho<sup>6</sup>, Tiago Proença dos Santos<sup>6</sup>, Sofia Quintas<sup>6</sup>, António Levy Gomes<sup>6</sup>

1-Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 4-Serviço de Oftalmologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 5-Departamento de Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Lisboa; 6 – Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** A neurofibromatose tipo 2 (NF2) é uma síndrome neurocutânea autossómica dominante rara. Porém, metade dos doentes pode apresentar uma mutação de novo. Caracteriza-se pelo desenvolvimento de tumores do sistema nervoso, sendo os schwannomas vestibulares bilaterais uma característica distintiva. Em idade pediátrica, a apresentação clínica é variável, o que pode levar a um atraso do diagnóstico.

**Caso Clínico:** Rapaz, 11 anos, sem história familiar de NF2, seguido desde os 6 meses em consulta de Oftalmologia por alta miopia e maculopatia do olho direito (OD). Trazido ao Serviço de Urgência por diplopia binocular horizontal de início súbito e endotropia do OD de agravamento progressivo. Na observação oftalmológica a destacar endotropia OD, limitação da abdução, pupilas isocóricas/isoreativas, catarata em cunha no olho esquerdo e hamartoma da retina OD. TC e veno-TC crânio-encefálica (CE) sem alterações intracranianas ou sinais de trombose venosa. Punção lombar com pressão de abertura normal, exame citoquímico

mico sem alterações, exames microbiológicos negativos. RM-CE e de órbitas mostrou realce e espessamento bilateral dos V e VIII pares, XII par esquerdo e discreto realce do VI par direito, aspetos compatíveis com schwannomas. Integrando os achados clínicos e imagiológicos, considerada a NF2 o diagnóstico mais provável. Durante o seguimento a destacar RM neuro-eixo com 2 schwannomas, a nível dorsal e lombar, de pequenas dimensões, sem compressão medular. Audiograma documentou diminuição da acuidade auditiva. Iniciada terapêutica com bevacizumab, sem intercorrências até à data. Após 4 meses de *follow-up* não apresenta alterações de novo ao exame neurológico, observada melhoria da parésia do VI par, com redução da endotropia e melhoria da abdução. Aguarda estudo genético.

**Conclusão:** A NF2 mantém-se um diagnóstico desafiante em idade pediátrica, sobretudo na ausência de história familiar. Pode manifestar-se, tal como neste caso, apenas por alterações da motilidade ocular e lesões oftalmológicas. A abordagem multidisciplinar em centros especializados é essencial no acompanhamento destes doentes.

## PO18 – VARIANTE PATOGENICA C.892C>T (P.ARG298TRP) NO GENE NACC1: PRIMEIRO CASO DESCRITO EM PORTUGAL

Carolina Folques<sup>1,2</sup>, Liza Aguiar<sup>3</sup>, Ana Luísa Carvalho<sup>4,5</sup>, Catarina Paiva<sup>6</sup>, Filipe Palavra<sup>1,7</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria, Leiria, Portugal; 3-Serviço de Pediatria, Hospital Distrital de Santarém, Santarém, Portugal; 4-Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Clinica Universitária de Genética Médica, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 6-Serviço de Oftalmologia, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.

**Introdução:** A variante patogénica c.892C>T p.(Arg298Trp) no gene *NACC1* (*nucleus accumbens-associated protein 1*) (19p13) tem sido associada a uma síndrome caracterizada por atraso no desenvolvimento, epilepsia, cataratas, dificuldades alimentares e atraso na mielinização cerebral (MIM#617393). Há apenas oito casos publicados, sendo esta a primeira descrição de um doente português.

**Caso Clínico:** Um lactente caucasiano de 5 meses foi referenciado à consulta de Neuropediatria por catarata congénita operada, atraso global do desenvolvimento, apresentando ainda apêndices pré-auriculares bilaterais. Dos antecedentes pré e perinatais destacava-se um parto distócico por cesariana e ventosa às 40 semanas, após gravidez sem intercorrências, sendo filho de pais saudáveis não consanguíneos. A transição para a vida extrauterina foi bem-sucedida e a somatometria adequada à idade gestacional. Na vigilância de saúde infantil verificou-se crescimento global no percentil 3. Aos 4 meses surgiram preocupações com o desenvolvimento psicomotor, por hipertonia generalizada e atraso global. Os pais descreviam eventos paroxísticos em sono, suspeitos de eventuais crises tónicas. Aos 5 meses, foi diagnosticada catarata bilateral, corrigida cirurgicamente. Aos 6 meses, o eletroencefalograma revelou atividade paroxística focal, mais evidente durante o sono e a ressonância magnética apenas evidenciou atrofia cerebral difusa. O estudo metabólico e array-CGH foram normais. A sequenciação completa do exoma permitiu o diagnóstico, identificando a variante supracitada no gene *NACC1*. Aos 15 meses, iniciou crises frequentes de irritabilidade. Na última avaliação, aos 17 meses, apresentava um olhar

errático, uma reação inconsistente à estimulação sonora, movimentos estereotipados de protrusão da língua (sem dificuldades alimentares descritas) e hipertonia axial e apendicular.

**Conclusão:** A variante c.892C>T (p.Arg298Trp) no gene *NACC1* associa-se a uma perturbação do desenvolvimento com manifestações que definem uma síndrome muito rara. A descrição e sistematização do fenótipo destas crianças é fulcral, para que se possa proceder a uma caracterização clínica mais detalhada e a um aconselhamento e acompanhamento mais assertivos.

## PO19 – ENCEFALITE ANTI-RECTOR NMDA EM PEDIATRIA: UM AMPLO ESPECTRO DE GRAVIDADE

Carolina Folques<sup>1,2</sup>, Ana Maria Figueiredo<sup>1,3</sup>, Mónica Vasconcelos, Cristina Pereira<sup>1,4</sup>, Joana Ribeiro<sup>1</sup>

1-Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria, Leiria, Portugal; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Tejo, Torres Novas, Portugal; 4-Neurofisiologia do Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A encefalite anti-receptor N-metil-D-aspartato (NMDA) é a forma autoimune mais frequente na idade pediátrica. O diagnóstico constitui um desafio pela sobreposição clínica entre os diferentes tipos de encefalites autoimunes, outras doenças inflamatórias do SNC, infeções, doenças metabólicas ou psiquiátricas.

**Caso Clínico:** Apresentamos dois casos de encefalite anti-receptor NMDA em crianças do sexo masculino, previamente saudáveis, com importantes diferenças em termos de sintomatologia e resposta terapêutica.

**Caso 1:** Criança de 2 anos com quadro de 5 dias de evolução, alternando períodos de irritabilidade e prostração, movimentos orofaciais anómalos e afasia. História de pródromos infecciosos. Ao exame clínico encontrava-se apirético, sem sinais meníngeos, marcha com desequilíbrio e mioclonias proximais. Análise de sangue, urina e líquor sem alterações. EEG com ritmo de base lento e assimétrico. RM-CE normal. Iniciou pulsos de metilprednisolona e imunoglobulina. O diagnóstico foi confirmado com deteção de anti-receptor NMDA no líquor e soro. Por falência terapêutica cumpriu imunoterapia de 2ª linha com rituximab. Após agravamento inicial nas primeiras semanas, apresentou recuperação funcional gradual mas muito lenta.

**Caso 2:** Criança de 7 anos com alterações do comportamento (sonolência, agressividade) e da linguagem, com 1 semana de evolução, associando-se 2 crises epiléticas. Contexto de nasofaringite aguda, sem febre. Exame neurológico à admissão sem alterações. Análises de sangue, urina e líquor normais. EEG inicial, TC-CE e RM-CE sem alterações. Iniciou imunoterapia de 1ª linha com pulsos de metilprednisolona (3 dias), respondendo rápida e favoravelmente. O diagnóstico foi confirmado pela deteção dos auto-anticorpos. Cumpriu corticoterapia oral durante 4 meses. Mantém vigilância em ambulatório, sem intercorrências.

**Conclusão:** A suspeita clínica precoce é essencial neste diagnóstico, uma vez que atrasos no início da terapêutica têm implicações importantes no prognóstico, com risco de défices neurocognitivos permanentes. A melhoria lenta e progressiva pode ocorrer até 24 meses após o evento agudo, obrigando a decisões terapêuticas complexas.

## PO20 – MUTAÇÃO PATOLÓGICA NO GENE FAR1: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Rafael Inácio<sup>1</sup>, Raquel Gouveia Silva<sup>2</sup>, Joana Coelho<sup>1</sup>, Patrícia Janeiro<sup>3</sup>, Tiago Proença dos Santos<sup>1</sup>

1-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Unidade de Doenças Metabólicas, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** O diagnóstico de paralisia cerebral em doentes sem história de intercorrências perinatais e com RM-CE sem alterações requer um alto índice de suspeição perante dados da evolução clínica que apontem na direção de uma etiologia genética/metabólica. A *fatty acyl-CoA reductase 1* (FAR1) é uma enzima localizada na membrana do peroxissoma e que parece ter um papel preponderante na síntese fosfolipídica. Uma condição clínica autossómica dominante relacionada com uma mutação no gene FAR1 tem vindo a ser descrita e a apresentação clínica engloba paraparesia espástica, catarata congénita/juvenil bilateral e atraso do desenvolvimento psicomotor com hipotonia axial.

**Caso Clínico:** Adolescente de 17 anos, sem antecedentes familiares relevantes, história de gravidez e parto sem intercorrências, clinicamente estável e com cumprimento de etapas de desenvolvimento até aos 6 meses de idade quando apresentou um episódio paroxístico caracterizado por retroversão ocular de curta duração e resolução espontânea. Evoluiu com atraso global do desenvolvimento/perturbação do desenvolvimento intelectual severa sem autonomia para as atividades da vida diária e tetraparesia espástica/discinética grave impedindo a marcha autónoma. Aos 2 anos de idade apresentou-se com dificuldades visuais tendo sido feito o diagnóstico de catarata bilateral com posterior correção cirúrgica. A investigação etiológica dirigida não apresentou alterações e manteve-se sempre com o diagnóstico de paralisia cerebral. A primeira análise dos dados da sequenciação WES-trio (CentoXome® whole exome sequencing) realizada em 2018 não evidenciou alterações. Dois anos depois, após análise retrospectiva dos dados, foi identificada uma variante patogénica em heterozigotia, de novo, no gene FAR1: c.1438C>T p.(Arg480Cys), consistente com o quadro clínico apresentado.

**Conclusão:** O caso relatado, em conjunto com outros previamente reportados na literatura, pretende enfatizar as características desta patologia e a sua associação a um genótipo específico. A investigação aprofundada de doentes com diagnóstico de paralisia cerebral sem intercorrências perinatais e com RM-CE sem alterações não deve ser descurada.

## PO21 – EPILEPSIA ROLÂNDICA, PERTURBAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO INTELECTUAL E SURDEZ: UM QUADRO CLÍNICO, DOIS DIAGNÓSTICOS

M. Tomásio Neves<sup>1</sup>, P. Dias<sup>1</sup>, S. Jorge<sup>2</sup>, S. Nunes<sup>2</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-Departamento da Criança, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, Portugal

**Introdução:** Patologias como epilepsia, perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI) e surdez, isoladas ou em associação sindrômica, são geneticamente heterogéneas. A sequenciação do exoma (WES), introduzida na rotina do diag-

nóstico genético, constitui uma importante ferramenta no seu estudo etiológico, particularmente perante fenótipos complexos incluindo alterações do neurodesenvolvimento. Embora a maioria dos quadros sindrômicos seja explicada por etiologia genética única, o WES pode revelar mais do que um diagnóstico etiológico. Apresentamos o caso de um jovem com manifestações que se pensava justificadas por um diagnóstico único, cujo estudo por WES concluiu duas etiologias genéticas distintas.

**Caso Clínico:** Rapaz, 14 anos, único filho de casal consanguíneo. Apresentou atraso global do desenvolvimento com maiores dificuldades na motricidade e linguagem que evoluiu para PDI ligeira. Aos 7 anos diagnosticada surdez neurosensorial bilateral moderada, iniciando uso de próteses auditivas com bom ganho funcional. Por episódios súbitos, recorrentes, de agitação psicomotora, realizou eletroencefalograma (EEG) que evidenciou pontas e complexos ponta-onda perirolândicos bilaterais, sem evidência de ponta-onda contínua no sono no registo EEG de 24h. Iniciou seguimento em pedopsiquiatria e intervenção comportamental/ farmacológica. Aos 9 anos iniciou crises focais motoras compatíveis com epilepsia rolândica controladas sob levetiracetam, que suspendeu aos 12 anos. A investigação com WES identificou uma variante provavelmente patogénica em heterozigotia no gene GRIN2A (c.1008-1G>C) e uma variante provavelmente patogénica em aparente homozigotia no gene OTOG (c.5479\_5483dup, p.Ala1829Hisfs\*42).

**Conclusão:** O gene GRIN2A (OMIM#245570) associa-se a um espectro de fenótipos autossómicos dominantes de epilepsia e perturbação da linguagem (afasia adquirida, agnosia auditiva, disartria e dispraxia da fala), de gravidade variável, incluindo formas graves com regressão da linguagem e/ou desenvolvimento. O gene OTOG está associado a forma recessiva de surdez pré-lingual não progressiva (OMIM#614945). No presente caso, admite-se que a perturbação da linguagem possa ter o contributo de duas condições diferentes, considerando o atraso no diagnóstico da surdez.

## PO22 – SUPRAVERSÃO TÓNICA PAROXÍSTICA: OS OLHOS APONTAM PARA O GENE

Elisa Martins Silva<sup>1</sup>, José Paulo Monteiro<sup>2</sup>, João Nuno Carvalho<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Unidade de Neuropediatria – Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** Os episódios tónicos de suproversão do olhar (*paroxysmal tonic upward gaze* – PTU) são eventos motores oculares paroxísticos, não epiléticos, da infância. Ocorrem durante minutos a horas, tendo início entre os 6- 12 meses de idade e remissão espontânea pelos 3-4 anos. Podem preceder fenótipos mais graves de ataxia crónica, epilepsia ou défice cognitivo, sendo essencial o acompanhamento e investigação destes casos.

**Caso Clínico:** Apresentamos uma criança do sexo feminino, com antecedentes familiares de avó paterna com enxaqueca sem aura e tio materno com convulsões febris na infância.

Aos 8 meses de idade iniciou, sem desencadeantes, episódios paroxísticos de desvio tónico do olhar para cima, com duração entre 1-30 minutos, múltiplos, diários, mais frequentes com o cansaço e ao adormecer, alguns acompanhados de flexão cefálica, sem alteração da consciência. Na avaliação inicial apresentava hipotonia axial e macrocefalia, bem como atraso de desenvolvimento, de predomínio motor. Mais tarde, surgiram movimentos de perseguição com intrusões sacádicas, *nistagmo gaze-evoked* e ataxia axial. A RM crânio-encefálica apenas revelou um alargamento dos espaços subaracnoideus e o

EEG foi relatado como normal.

Tem vindo a progredir a nível motor, mantendo atraso do desenvolvimento, e tem tido progressiva redução dos episódios, desde os 2 anos. Presentemente, com 3 anos, mantém episódios semanais, persistem sinais oculomotores cerebelosos e a marcha é autónoma, ligeiramente atáxica, com quedas ocasionais e tendo acompanhamento por equipa de intervenção precoce.

Foi pedido estudo genético com sequenciação de nova geração para ataxias, identificando-se a variante c.2788dup, p.(His930Profs\*138) no gene *CACNA1A*, provavelmente patogénica, em heterozigotia.

**Conclusão:** O *CACNA1A* é um gene frequentemente associado a doenças paroxísticas. O seu espectro fenotípico é grande e dependente da idade. A identificação de PTU associada a sinais cerebelosos precoces deve levantar a suspeita para esta mutação, permitindo uma abordagem precoce, o aconselhamento genético e, eventualmente, abordagens terapêuticas dirigidas.

## PO23 – DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO: A DOENÇA METABÓLICA NA NEUROPEDIATRIA

Marta Barros, Helena Santos<sup>1</sup>, Fátima Santos<sup>2</sup>, Marta Vila Real<sup>2</sup>

1-Unidade de Neurodesenvolvimento; 2-Unidade de Neuropediatria

**Introdução:** Os defeitos congénitos da glicosilação traduzem doenças com atingimento multissistémico, sendo o sistema nervoso central o afetado de forma predominante.

**Caso Clínico:** Lactente do sexo masculino com 11 meses de idade, fruto de uma gestação sem intercorrências, foi referenciado à consulta de neuropediatria por atraso do desenvolvimento psicomotor, com predomínio do componente motor. Ao exame objetivo com pobre interação social, estrabismo convergente à esquerda, mamilos afastados, acumulação de gordura na região supra-iliaca, hipotonia axial e espasticidade membros inferiores. Foi solicitada uma ressonância cerebral que mostrou atrofia do cerebelo, envolvendo o vérmis e os hemisférios cerebelosos, de predomínio superior, com alargamento progressivo dos espaços entre os respetivos folia e do IV ventrículo. Realizou um estudo analítico com elevação do aspartato aminotransferase e da creatinoquinase e um *array* CGH sem alterações patológicas. Após discussão do caso em reunião multidisciplinar de genética, foi solicitado estudo metabólico com determinação da transferrina deficiente em carboidratos (CDT) cujos valores se encontravam elevados. O estudo molecular do gene *PMM2* revelou mutação em heterozigotia (c.407T>C e c.484C>T), o que permitiu realizar o diagnóstico de doença de glicosilação dos carboidratos tipo 1a. Posteriormente iniciou marcha atáxica ligeira, assim como alterações do sono com terrores noturnos. Realizou eletroencefalograma com atividade paroxística centro parietal bilateral no sono, pelo que iniciou terapêutica com valproato de sódio. Iniciou também acompanhamento em consulta de Pedopsiquiatria por dificuldades significativas a nível do processamento sensorial e regulação do comportamento (ansioso, opositivo, obsessivo), com manipulação genital frequente, tendo começado terapêutica com aripipazol. A criança realiza terapia da fala e terapia ocupacional.

**Conclusão:** Este caso clínico salienta a importância do rastreio de doenças metabólicas em doentes com patologia neurológica, nomeadamente com hipoplasia cerebelosa, e traduz a importância da interdisciplinaridade na sua gestão.

## PO24 – LEUCODISTROFIA CAUSADA POR NOVAS MUTAÇÕES NO GENE IBA57

Sofia Delgado<sup>1</sup>, Beatriz Vala<sup>2</sup>, Joana Vitor<sup>3</sup>, Joana Coelho<sup>4</sup>, Tiago Proença Santos<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo; 4-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** As leucodistrofias são um grupo de doenças que afectam a substância branca causado por uma grande diversidade de alterações genéticas. Aos fenótipos clássicos juntaram-se novas entidades com o advento da genética molecular. As mutações do gene *IBA57* fazem parte de uma classe de doenças mitocondriais descrita nos últimos anos (síndrome de disfunção mitocondrial múltipla) associada a um defeito do cluster de biossíntese Fe/S, com um alargado espectro fenotípico que inclui a leucodistrofia.

**Caso Clínico:** Lactente, com pais não consanguíneos, gravidez vigiada sem intercorrências e desenvolvimento psicomotor adequado até aos 15 meses (controlo cefálico aos 3 meses, sentar aos 5 meses, primeiras palavras aos 7 meses, andar aos 15 meses) quando foi notada regressão do desenvolvimento psicomotor com dificuldade progressiva na marcha e linguagem. Na primeira consulta de Neuropediatria (16 meses) destacava-se sinais piramidais dos quatro membros, hipotonia axial, ausência de equilíbrio postural na posição sentado, marcha em pontas possível com apoio. Nas avaliações subsequentes notado défice da acuidade visual bilateral e nistagmo espontâneo. A RM-CE revelou alteração difusa e simétrica do sinal da substância branca dos hemisférios cerebrais, abrangendo as regiões periventriculares, coroa radiada e centro oval, com restrição à difusão na interface substância branca/córtex e alteração do sinal do corpo caloso. O painel NGS para genes associados a leucodistrofias e leucoencefalopatias identificou duas variantes em heterozigotia no gene *IBA57* provavelmente patogénicas, não previamente descritas: c.478\_479del, p.(Trp160Glyfs\*8) e c.772G>A, p.(Gly258Ser). Admitiu-se o diagnóstico de defeito do cluster de biossíntese Fe/S, tendo o doente iniciado suplementação com idebenona, ubidecarenona e riboflavina.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de uma leucodistrofia causada por mutações em heterozigotia do gene *IBA57*, não previamente descritas. Este caso reforça a heterogeneidade fenotípica desta entidade e contribui para o crescente conhecimento da sua apresentação clínico-imagiológica. Salienta-se a importância da investigação com painéis de genes como sendo mais custo-efectiva.

## PO25 – DESAFIOS E ESTRATÉGIAS NA ADAPTAÇÃO DA RESSONÂNCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL NA INFÂNCIA

Ricardo Gaspar Pires<sup>1</sup>, Daniela Jardim Pereira<sup>1</sup>

1-Unidade Funcional de Neurorradiologia, Departamento de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal

**Introdução:** O estudo através de ressonância magnética funcional (RMF) na infância pode ser importante sobretudo na caracterização pré-cirúrgica de casos selecionados, além de permitir a investigação do cérebro em desenvolvimento. Porém, crianças não são pequenos adultos, e os estudos de imagem apresentam desafios próprios nesta fase da vida.

**Métodos:** Revisão da literatura de estratégias de adaptação

técnica da RMF ao grupo etário <10 anos, com exposição de casos do CHUC.

**Resultados:** Os paradigmas utilizados na infância seguem conceitos teóricos semelhantes aos dos adultos. Contudo, deve ter-se em consideração que o tempo de atenção é menor, o conteúdo da tarefa deve ser adequado ao grau de desenvolvimento, e a capacidade de permanecer imóvel durante um longo período de tempo é reduzida. Na prática, é recomendado utilizar séries funcionais curtas, com uma tarefa simples (mas estimulante), idealmente passível de ser explicada através de desenhos. Pode ser útil realizar uma sessão de treino antes do exame, e procedimentos de dessensibilização. Finalmente, para interpretação dos resultados, é importante reconhecer que o cérebro em desenvolvimento exibe padrões de reorganização funcional diversos em resposta à lesão, por exemplo com reorganização da rede cortical de linguagem para o hemisfério oposto. Mesmo com máxima preparação, é expectável uma taxa de falência até 50% nestes estudos; particularmente, em idades <5 anos, há frequentemente necessidade de anestesia geral, casos em que pode ser mais pertinente considerar a RMF *resting state*. No CHUC, foram realizadas 3 RMF adaptadas para crianças <10 anos, 2 demonstrando os resultados pretendidos, e 1 sem ativação significativa das áreas de linguagem, atribuído à fraca compreensão do paradigma e reorganização mais dispersa destas áreas.

**Conclusão:** Quando é necessário realizar estudos de imagem em crianças, é importante ter em conta as diferenças inerentes ao grupo etário, adaptando os paradigmas utilizados e a interpretação imagiológica.

## PO26 – A IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NOS DOENTES COM NF1: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Marta P. Soares<sup>1</sup>, João Passos<sup>2</sup>, Mafalda Ferreira<sup>2</sup>, Sofia Nunes<sup>3</sup>, Inês Patrocínio<sup>4</sup>, Maria Knoblich<sup>5</sup>, Filipa Baptista Santos<sup>6</sup>, Duarte Salgado<sup>2</sup>

1-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa, Portugal; 3-Unidade de Neuro-Oncologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Medicina Nuclear, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Cirurgia Pediátrica, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa, Portugal; 6-Serviço de Anatomia Patológica, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma patologia neurocutânea genética, com hereditariedade autossómica dominante, causada por variantes patogénicas no gene *NF1*. Caracteriza-se por lesões cutâneas hiperpigmentadas [manchas *café-au-lait* (CAL), efélides intertriginosas], nódulos de Lisch e neurofibromas (cutâneos/subcutâneos/plexiformes), e associa-se a predisposição tumoral. Outras manifestações incluem glioma do nervo óptico, epilepsia e escoliose. Os neurofibromas plexiformes (NP) podem causar deformação e dor, e apresentam risco de transformação maligna (~10%). O tratamento é limitado, incluindo-se cirurgia, com risco de recorrência. Foi recentemente aprovado o selumetinib (inibidor da via MAPK) no tratamento de NP inoperáveis, com eficácia demonstrada na redução do tamanho e controlo sintomático dos NP.

**Caso Clínico:** Reporta-se um rapaz de 15 anos, filho de um casal não consanguíneo, com história familiar de NF1 (irmão,

mãe, tios maternos e avô materno). Gravidez, parto e período neonatal normais. Aos 12 meses iniciou epilepsia, apresentando à observação CAL e efélides axilares intertriginosas. Fez pesquisa da variante familiar, identificando-se a variante NF1:c.6986delT, p.(Ile2329Asnfs\*46), em heterozigotia, classificada como patogénica, confirmando NF1 e iniciando seguimento multidisciplinar. Evoluiu com perturbação do desenvolvimento intelectual moderada e perturbação do comportamento grave, e nódulos de Lisch. A vigilância incluiu RM pélvica e PET que detectou NP pré-sagrado (SUV máximo 3.2), progredindo com assimetria do membro inferior direito, parestesias e dor incapacitante, dificultando a marcha. Iniciou terapêutica com selumetinib, com melhoria no controlo da dor. Realizou PET de reavaliação e biópsia da lesão, compatíveis com tumor maligno da bainha do nervo periférico; e iniciou ifosfamida/doxorubicina. O estudo genético em amostra tumoral (Foundation One®) identificou a fusão EML4-NTRK3, introduzindo-se entrectinib. Progrediu desfavoravelmente com necessidade de cuidados paliativos, e morte aos 15 anos.

**Conclusão:** Este caso salienta a importância do diagnóstico precoce na orientação clínica e no tratamento de complicações desta patologia, e a relevância da abordagem em equipa multidisciplinar desde o diagnóstico aos cuidados paliativos.

## PO27 – MIASTENIA GRAVIS JUVENIL: UM DESAFIO TERAPÊUTICO NA PEDIATRIA

Margarida Almendra<sup>1</sup>, Inês Madureira<sup>2</sup>, Margarida Abranches<sup>3</sup>, Ana Casimiro<sup>4</sup>, Tiago Silva<sup>5</sup>, Mafalda Pires<sup>6</sup>, Catarina Santos<sup>7</sup>, João Falcão Estrada<sup>8</sup>, Teresa Painho<sup>1</sup>, Sandra Jacinto<sup>1</sup>, Andreia Pereira<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 3-Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 4-Unidade de Pneumologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 5-Unidade de Infeciologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 6-Unidade de Medicina Física e Reabilitação, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 7-Unidade de Pedopsiquiatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 8-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE

**Introdução:** A miastenia gravis (MG) é uma doença neuromuscular autoimune, mediada por anticorpos contra os receptores da acetilcolina (anti-AChR). É uma patologia rara, sendo ainda menos frequente em idade pediátrica. Caracteriza-se, classicamente, por fraqueza muscular de carácter flutuante e fatigável, havendo frequentemente envolvimento bulbar.

**Caso Clínico:** Adolescente, sexo masculino, 14 anos, saudável, admitido por fraqueza muscular nos membros inferiores com um mês de evolução. A destacar: anticorpos anti-AChR positivos (MusK e LRP4 negativos); diminuição patológica da amplitude e da área dos potenciais em ambos os nervos faciais, espinhais acessórios e radial direito; RM timo visualizável, sem evidência de timoma; alterações ventilatórias restritivas e SAOS ligeira. Iniciada piridostigmina com boa resposta. Posteriormente, agravamento da fraqueza muscular, sobretudo ocular, respiratória e da orofaringe, associada a dispneia e sintomas bulbares (disfonia e disfagia). Iniciada terapêutica imunomoduladora com IVIG e corticoide com fraca resposta. Completou ciclo de plasmaferese sem melhoria. Por persistência dos sintomas decidiu-se terapêutica com rituximab e posteriormente

timectomia. Nove meses após diagnóstico, por ausência de melhoria clínica sustentada e dependência de IVIG foi iniciada terapêutica com eculizumab. Atualmente, 6 meses após o início, mantém melhoria sustentada dos sintomas MGC score 36 para 5. Complementarmente à Neurologia foi necessário o apoio: Nefrologia (técnica de plasmaferese), UCIP (pós-operatório e crises miastênicas), Reumatologia (iniciou pamidronato por múltiplas fraturas dorso-lombares associadas à corticoterapia), Pneumologia (suporte ventilatório), Infeciolgia (profilaxias por imunossupressão), MFR (reabilitação) e Pedopsiquiatria (instabilidade do humor).

**Conclusão:** Apesar da maioria dos doentes apresentar doença controlada sob imunossupressão, um subgrupo distinto apresenta sintomas graves refratários associado a elevada morbimortalidade, surgindo a necessidade de complementar a terapêutica *standard* com novos agentes biológicos. Eculizumab demonstrou melhor *outcome* e diminuição do score de gravidade, encontrando-se aprovado na MG refratária com anticorpos anti-AChR positivos em adultos. No entanto, as *guidelines* de abordagem em pediatria são escassas. A abordagem destes doentes apenas é bem-sucedida quando feita de forma multidisciplinar.

## PO28 – MIELONEUROPATIA SECUNDÁRIA A INALAÇÃO DE ÓXIDO NITROSO: UM TEMA POUCO HILARIANTE

Teresa Barata Silvério<sup>1</sup>, Catarina Franklin<sup>2</sup>, Inês Marques<sup>1</sup>, João Nuno Carvalho<sup>2,3</sup>, Nuno Felix<sup>3</sup>, Pedro Pereira<sup>1</sup>, José Paulo Monteiro<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE

**Introdução:** O óxido nitroso é utilizado na prática clínica como agente anestésico há mais de 170 anos, sendo conhecido o risco de lesão do sistema nervoso central (degeneração combinada subaguda, neuropatia óptica ou disfunção cognitiva) e periférico, por interferência no metabolismo da vitamina B12. A sua utilização como droga recreativa (gás hilariante) tem vindo a aumentar recentemente.

**Caso Clínico:** Jovem de 17 anos, sem antecedentes patológicos, que recorreu ao SU por quadro progressivo, com três semanas de evolução, de alteração da sensibilidade nos membros inferiores e posteriormente das mãos, dificuldade da marcha e desequilíbrio com o encerramento ocular; a mãe descrevia nos dias que antecederam a vinda ao SU hipersonolência e hiperfagia. Apesar de terem sido negados hábitos toxifílicos, apurou-se, quando questionado diretamente, consumos semanais de óxido nitroso por inalação de balão. Ao exame neurológico apresentava quadro sugestivo de polineuropatia sensitivo-motora distal e simétrica, de predomínio crural, com perda de marcha autónoma. Durante o internamento realizou estudo analítico, sem anemia mas com anisocitose (RDW 17,3%), diminuição da vitamina B12 (128 pg/mL), aumento do ácido metilmalónico (203 µg/L) e da homocisteína (>50 umol/L), anticorpos anti-factor intrínseco negativos; ressonância magnética de neuroeixo com lesão longitudinalmente extensa cervical, com envolvimento dos cordões posteriores; eletromiografia com evidência de grave polineuropatia axonal motora aguda, simétrica, de predomínio distal e crural; potenciais evocados somatossensitivos dos membros inferiores de acordo com lesão cordonal grave. Iniciou-se reabilitação e reposição de cianocobalamina intramuscular, com melhoria clínica parcial.

**Conclusão:** Pretendemos sensibilizar para a existência deste

quadro neurotóxico e realçar a importância de considerar a possibilidade do consumo recreativo de óxido nitroso em jovens que se apresentem com quadro de polineuropatia subaguda ou com manifestações de envolvimento do sistema nervoso central, atendendo ao aumento recente do seu consumo nesta população. O tratamento precoce é fundamental para evitar ou minimizar as sequelas neurológicas permanentes.

## PO29 – ENCEFALITE DE BICKERSTAFF EM IDADE PEDIÁTRICA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Ana Azevedo<sup>1,2</sup>, Inês Pedrosa<sup>3</sup>, Joanna Ashworth<sup>4</sup>, Paula Ferreira<sup>4</sup>, José Manuel Alves<sup>4</sup>, Cristina Cruz<sup>5</sup>, Inês Carrilho<sup>4</sup>, Manuela Santos<sup>4</sup>, Cristina Garrido<sup>4</sup>, Sónia Figueiroa<sup>4</sup>

1-Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Portugal; 3-Centro Hospitalar de Leiria, Portugal; 4-Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 5 – Hospital de Braga, Portugal

**Introdução:** A encefalite de Bickerstaff é uma entidade imunomediada rara em idade pediátrica, caracterizada por oftalmoplegia, ataxia e alteração do estado de consciência. É considerada uma variante do espectro das síndromes de Miller Fisher e de Guillain-Barré, diferenciando-se pela alteração do estado de consciência.

**Caso Clínico:** Criança do sexo masculino, 3 anos, sem antecedentes relevantes, trazido ao SU por sonolência, febre, vômitos e exantema com 4 dias de evolução. Inicialmente com exame neurológico descrito como normal. A análise do líquido mostrou pleocitose mononuclear com isolamento de enterovírus. Admitido diagnóstico de meningoencefalite por enterovírus. Por agravamento, com flutuações do estado de consciência e instabilidade hemodinâmica foi sedado e admitido nos Cuidados Intensivos. Na observação apresentava pupilas simétricas pouco reativas, ausência de reflexo oculocefálico, sem gag reflex e tetraparesia flácida arreflexica ascendente progressiva. Realizou nova punção lombar que demonstrou dissociação albumino-citológica. RM encefálica mostrou captação de contraste de múltiplos pares cranianos e raízes cervicais. EEG apresentava lentificação difusa da electrogenese de base. O estudo de condução nervosa evidenciou velocidades de condução motora e sensitiva muito reduzidas, com prolongamento da latência motora distal, sugerindo polirradiculoneuropatia aguda desmielinizante.

Foi admitido o diagnóstico de encefalite de Bickerstaff, iniciadas imunoglobulinas IV durante 5 dias e requisitado o painel de anticorpos anti-gangliosídeos, que se mostrou negativo. Registou-se melhoria do estado de consciência, do envolvimento dos pares cranianos e da tetraparesia, tornando-se evidente a ataxia axial e apendicular.

**Conclusão:** A encefalite de Bickerstaff constitui uma causa de compromisso neurológico agudo potencialmente reversível e com bom prognóstico. Mesmo em idade pediátrica, o seu diagnóstico deve ser equacionado no diferencial das alterações do estado consciência. Neste caso, a presença de enterovírus no líquido, a RM atípica e a ausência de anticorpos-anti-gangliosídeos dificultaram o diagnóstico, no entanto, é a clínica que prevalece, pelo que é necessário um elevado grau de suspeição.

## PO30 – ESCLEROSE TUBEROSA: VARIABILIDADE INTRAFAMILIAR

Cláudia Monteiro<sup>1</sup>, Eulália Sousa<sup>1</sup>, Joana Meireles<sup>2</sup>, Teresa Temudo<sup>3</sup>

1-Serviço de Pediatria; Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2-Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 3-Unidade de Neuropediatria; Centro Materno Infantil do Norte – CHUP

**Introdução:** O complexo da esclerose tuberosa (TSC) é uma doença neurocutânea autossômica dominante caracterizada por tumores benignos em múltiplos órgãos. Embora com penetrância completa, apresenta expressão clínica variável e os sinais/sintomas dependem da idade, dificultando o diagnóstico em algumas famílias, principalmente naquelas com características subtis.

**Caso Clínico:** Criança sexo feminino, aos 12 meses inicia episódios paroxísticos de olhar vago, paragem da atividade, por vezes com rubor facial, duração de segundos, recuperação espontânea sem sonolência após evento. Frequência diária, sem predomínio horário. Sem dismorfias, sem manchas cutâneas, desenvolvimento psicomotor adequado e exame neurológico normal. EEG: “pontas, polipontas, ponta-onda, quadrante posterior esquerdo e frontais bilaterais predomínio esquerdo”. RM cerebral sem alterações. Iniciou terapêutica com levetiracetam com controlo de crises. Orientada para consulta de Neuropediatria. Durante o segundo ano de vida, notada perturbação do desenvolvimento mais evidente na área da linguagem e da socialização, orientada para intervenção. Avaliação Escala de Griffiths com nível muito inferior (QG=69). Aos 27 meses, reiniciou episódios paroxísticos idênticos aos anteriores. Mantinha exame normal. EEG com pontas hipervoltadas fronto-temporais bilaterais predomínio esquerdo. Painel NGS epilepsia detetou a variante provavelmente patogénica c.672\_673del p.(Met22Ilefs\*17) em heterozigotia no gene TSC1. Repetiu RM cerebral, que mostrou túberes corticais nas regiões frontoparietais bilaterais e displasia transverso. Rastreio multidisciplinar sem alterações.

Pai com epilepsia desde os 3 anos, controlado em monoterapia, sem crises e sem seguimento há vários anos. Nunca compareceu na consulta da doente. Posteriormente observado por Neurologia descritos angiomas cutâneos e angiofibromas. EEG normal. RM cerebral com túberes corticais, nódulos subependimários calcificados e focos de displasia transverso.

**Conclusão:** Ambos os doentes tiveram uma apresentação atípica da doença. O estudo genético da filha, sem manifestações clínicas, permitiu o diagnóstico dado que atualmente é um critério per se. No futuro terá um impacto fundamental na vigilância e aconselhamento dos doentes.

## PO31 – MANIFESTAÇÕES MOTORAS DE DOENÇA NEUROLÓGICA FUNCIONAL EM IDADE PEDIÁTRICA: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA

Madalena Rodrigues, Maria José Fonseca, José Paulo Monteiro, João Carvalho

Hospital Dona Estefânia (1º autor) e Hospital Garcia de Orta (coautores)

**Introdução:** A doença neurológica funcional (DNF) em idade pediátrica apresenta uma prevalência significativa na prática clínica, motivando 5%-20% das referências para consulta de Neuropediatria<sup>1</sup> e recurso ao Serviço de Urgência. Previamente considerado diagnóstico de exclusão, a reconceptualização da

DNF conduziu à definição de achados clínicos sugestivos (“positivos”), abreviando o período de investigação etiológica, com impacto no prognóstico.

No espectro da DNF encontram-se as manifestações motoras. À semelhança da idade adulta, determinados achados do exame neurológico (a par de outras características do quadro clínico) apontam para este diagnóstico.

Estudo descritivo de sintomatologia motora de etiologia funcional em idade pediátrica, na amostra selecionada.

**Métodos:** Procedeu-se a pesquisa de base de dados (Consulta de Neuropediatria + Internamento em Serviço de Pediatria HGO) entre 2008-Febrero 2022.

Considerados os diagnósticos: “somatização”, “perturbação conversiva”, manifestação clínica “de etiologia funcional/psicogénica”.

Após consulta de cada processo clínico excluiu-se: a) casos sem manifestações motoras de DNF, b) casos com exame neurológico ausente/insuficientemente descritivo nos registos clínicos.

**Resultados:** N=20, 85% sexo feminino, média idade: 12

A apresentação do quadro, motivando recurso ao Serviço de Urgência/Consulta de Neuropediatria, foi de fraqueza de membros em 50%, seguida de alteração da marcha (20%) e movimentos hipercinéticos (20%). Identificaram-se sinais sugestivos de etiologia funcional na totalidade da amostra, com maior frequência de distractibilidade (50%) e fraqueza colapsante (25%). O quadro motivou pedido de exames complementares de diagnóstico em 95% e internamento em 65% dos casos. Em 60% verificou-se resolução da sintomatologia numa semana. Em 40% da amostra apurou-se funcionamento pré-mórbido perfeccionista/ansioso.

**Conclusão:** Os achados ao exame neurológico são congruentes com a literatura, reforçando o seu papel no diagnóstico e terapêutica de DNF. Apesar de 95% da amostra ter realizado ECD, a identificação de sinais clínicos sugestivos de origem funcional na totalidade permitiu orientar o diagnóstico precocemente, acelerando e potenciando a recuperação.

## PO32 – A MULTIDISCIPLINARIDADE DA NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

Andreia Forno<sup>1</sup>, João Passos<sup>2</sup>, Fátima Alves<sup>3</sup>, Marta Amorim<sup>4</sup>, João Campagnolo<sup>5</sup>, Paulo Rego Sousa<sup>1</sup>

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Hospital Dr. Nélcio Mendonça; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil; 3-Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Dr. Nélcio Mendonça; 4-Serviço de Genética, Hospital Dona Estefânia; 5-Serviço Ortopedia Infantil, Hospital Dona Estefânia

**Introdução:** A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença com envolvimento multissistémico. As manchas café-com-leite podem ser a primeira manifestação da doença, contudo outras manifestações de órgãos ou sistemas podem ocorrer mais tarde. O seguimento multidisciplinar de doentes com NF1 é fundamental para a identificação precoce de complicações.

**Caso Clínico:** Relatamos o caso de uma doente do sexo feminino, com antecedentes familiares de NF1, e manchas café-com-leite no primeiro ano de vida (>6 com mais de 5 mm). Aos 4 anos foi documentado atraso global do desenvolvimento. Aos 5 anos foi detectado volumoso conglomerado de neurofibromas desde o cavum faríngeo até ao mediastino superior (11x4,3 cm), com efeito compressivo mas não invasivo das estruturas vizinhas, que se manifestou com discreto estridor, tendo sido avaliada em consulta multidisciplinar com a presença da Neuropediatria, Cirurgia Pediátrica, Cirurgia Cardio-Torácica

e Cirurgia Vascular, sem indicação cirúrgica no momento. Por manter crescimento exponencial da lesão (16×7,5 cm), condicionando dismorfia facial, lateralização da cabeça para a direita, com massa palpável a nível cervical à esquerda, e disfonia, aos 11 anos foi referenciada para avaliação em Centro de Referência, sendo proposto tratamento com selumetinib. Actualmente, aos 15 anos, apresenta escoliose grave, aguardando decisão cirúrgica, baixo peso (IMC 16,3 kg/m<sup>2</sup>) e perturbação do desenvolvimento intelectual, justificando apoio educativo espe-

cializado. Tem seguimento em consulta de Desenvolvimento, Neurologia, Cirurgia Pediátrica, Cardiologia Pediátrica, Oftalmologia, Genética, Ortopedia e Nutrição.

**Conclusão:** Com este caso pretendemos demonstrar a multidisciplinaridade existente em doentes com NF1, sendo de extrema importância a comunicação entre serviços e articulação com Centros de Referência, para a existência de uma rede adequada de cuidados, de modo a responder às necessidades desafiantes deste grupo de doentes.

**ÍNDICE DE AUTORES****RESUMOS DO 16.º CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA**

A. B. Sousa	PO21	Equipa CEBC	CO14
Afonso Sousa	PO08	Eulália Calado	CO11
Alexandra Cabral	CO11	Eulália Sousa	CO05, PO30
Ana Azevedo	PO29	Fátima Alves	PO32
Ana Berta Sousa	PO11	Fátima Hierro	PO13
Ana Cadete	CO11	Fátima Santos	CO09, PO23
Ana Carolina Chaves	CO10	Filipa Baptista Santos	PO26
Ana Casimiro	PO27	Filipa Castelo	PO08
Ana Cordeiro	PO03	Filipa Teixeira	PO17
Ana Cristóvão Ferreira	PO15	Filipe Palavra	CO02, CO04, CO06, CO08, PO01, PO02, PO05, PO18
Ana Filipa Geraldo	CO09, PO13		
Ana Isabel Dias	CO07, PO03	Gonçalo Vale	PO06
Ana Luísa Carvalho	PO18	Helena Santos	PO23
Ana Luísa Lobo	CO13	Helena Silva	PO07
Ana Maria Figueiredo	PO19	Inês Carrilho	CO03, PO29
Ana Moura Figueiredo	PO02	Inês Carvalho	CO01
Ana Raquel Henriques	PO17	Inês Madureira	PO27
André Almeida	CO03	Inês Marques	PO28
André Araújo	CO09	Inês Patrocínio	PO26
André Miguel Miranda	PO13	Inês Pedrosa	PO29
Andreia Forno	PO32	Isabel Brito	PO08
Andreia Gomes	PO03	Isabel Fineza	CO02, CO04
Andreia Pereira	CO07, PO27	Isolina Aguiar	CO13
Ângela Pereira	PO07	Jacinta Fonseca	PO09, PO12
António Levy Gomes	PO17	Jéssica Sousa	PO10
Beatriz de Sousa	CO13	Joana Afonso Ribeiro	CO04, CO02
Beatriz Vala	PO24	Joana Amaral	CO02, CO04
Carmen Costa	CO02, CO04	Joana Coelho	PO15, PO17, PO20, PO24
Carolina Folques	PO01, PO18, PO19	Joana Martins	CO03
Catarina Azevedo	CO13	Joana Meireles	PO30
Catarina Cruz	CO07	Joana Nunes	CO09, PO13
Catarina Fernandes	CO02	Joana Rebelo	PO09
Catarina Franklin	PO28	Joana Ribeiro	PO02, PO04, PO19
Catarina Macedo	PO11	Joana Vítor	PO14, PO24
Catarina Magalhães	CO13	Joanna Ashworth	PO29
Catarina Paiva	PO04, PO18	João B. Madureira	PO17
Catarina Santos	PO27	João Campagnolo	PO32
Cecília Gomes Pereira	CO13	João Carvalho	PO08, PO10, PO31
César Nunes	CO10	João Cerqueira	PO07
Cláudia Melo	PO09, PO12	João Dias	PO05
Cláudia Monteiro	CO05, PO30	João Falcão Estrada	PO27
Conceição Robalo	CO02, CO04, CO12, PO01	João Freixo	PO03
Cristina Candeias	PO16	João Magalhães	PO09
Cristina Cruz	PO29	João Nuno Carvalho	PO22, PO28
Cristina Garrido	CO03, PO29	João Passos	PO17, PO26, PO32
Cristina Martins Halpern	CO14	Jorge Diogo da Silva	PO16
Cristina Pereira	CO02, CO04, PO01, PO02, PO04, PO19	José Augusto Costa	CO10, PO01
		José Gustavo Soares	CO10
Cristina Rodrigues	PO07	José Manuel Alves	PO29
Daniela Jardim Pereira	CO12, PO25	José Paulo Monteiro	PO08, PO22, PO28, PO31
Diana Alba	CO09	José Pedro Vieira	CO07, PO27
Diogo Marques	PO08	Laura Correia	PO01, PO02, PO05
Diogo Silva	CO02	Liliana Igreja	CO03
Duarte Salgado	PO26	Liza Aguiar	PO18
Elisa Lopes	PO16	Luísa Sampaio	PO09
Elisa Martins Silva	PO22	M. Tomásio Neves	PO21
Elisabete Gonçalves	PO06	Madalena Rodrigues	PO31
Emanuel Martins	CO06, PO05	Mafalda Ferreira	PO26

Mafalda Ferreira Santos	PO04	Ricardo Faustino	CO02, CO04
Mafalda Matias	PO06	Ricardo Gaspar Pires	CO12, PO25
Mafalda Mendes Pinto	CO04	Ricardo Morais	PO12
Mafalda Pires	PO27	Ricardo Rego	PO09
Mafalda Sampaio	PO09, PO12	Rita Figueiredo	PO12
Manuela Mota Freitas	PO16	Rita Lopes	PO03
Manuela Santos	PO29	Rita Quental	PO13
Mara Pinto	CO05	Rita Rato	CO04
Márcia Rodrigues	PO15	Rita Silva	CO07, PO27
Margarida Abranches	PO27	Roberto Silva	PO09
Margarida Almendra	CO07, PO27	Rui Pedro Pais	CO10, PO01
Maria Helena Santos	PO13	S. Jorge	PO21
Maria José Fonseca	PO10, PO31	S. Nunes	PO21
Maria Knoblich	PO26	Sandra Jacinto	CO07, PO27
Maria Luís Vieira	CO08	Sara Nogueira Machado	CO13
Maria São Pedro	PO10	Sara Varanda	CO01
Mariana Soeiro e Sá	PO11	Sérgia Soares	PO12
Mário Ribeiro	CO01, PO07	Sílvia Carvalho	CO10
Marta Amorim	PO03, PO32	Sofia Delgado	PO14, PO24
Marta Barros	PO23	Sofia Duarte	CO07
Marta P. Soares	PO26	Sofia Lopes	CO01, PO07
Marta Vila Real	CO09, PO23	Sofia Nunes	PO26
Mónica Pitta Grós Dias	CO07	Sofia Quintas	PO11, PO17
Mónica Vasconcelos	CO02, CO04, PO19	Sofia Vasconcelos-Castro	PO09
Mónica Vieira	CO08	Sónia Figueiroa	CO03, PO29
Natália Oliva-Teles	PO16	Susana Carvalho	PO07
Nataliya Tkachenko	PO16	Susana Lemos Ferreira	PO03
Nelson Neves	PO05	Susana Rocha	PO06
Nuno Felix	PO28	Telma Francisco	PO03
P. Dias	PO21	Telma Luís	CO08
Patrícia Janeiro	PO15, PO20	Teresa Barata Silvério	PO28
Patrícia Lipari Pinto	PO15	Teresa Folha	CO11
Paula Ferreira	PO29	Teresa Moreno	PO14, PO15
Paulo Rego Sousa	PO32	Teresa Painho	CO07, PO27
Pedro Coelho	PO17	Teresa Temudo	PO30
Pedro Faustino	CO06, PO05	Tiago Proença dos Santos	PO17, PO20
Pedro Pereira	PO28	Tiago Proença Santos	PO24
Rafael Inácio	PO20	Tiago Santos	PO14
Raquel Gouveia Silva	PO20	Tiago Silva	PO27
Raquel Sousa	PO09, PO12		

# 37.º CONGRESSO NACIONAL DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROCIRURGIA

Peniche | 26 a 28 maio 2022

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-001 - HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA POR ANEURISMAS DA ARTÉRIA CEREBRAL MÉDIA: SERÁ A PROXIMIDADE COM AS PERFURANTES DE M1 UM MAU FACTOR DE PROGNÓSTICO?

Sérgio Sousa<sup>1</sup>; João Silva<sup>1</sup>; Rui Rangel<sup>1</sup>; Mário Gomes<sup>1</sup>; Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-CHUPorto

Os aneurismas da artéria cerebral média (ACM) são dos aneurismas mais comuns a provocar hemorragia subaracnoideia. Existe literatura a sugerir um pior *outcome* em aneurismas que surgem proximalmente à bifurcação da ACM, evocando uma maior proximidade destas lesões com as artérias perfurantes do segmento M1.

35 doentes com hemorragia subaracnoideia proveniente de aneurismas da ACM foram avaliados retrospectivamente num período de 7 anos. Dados demográficos foram recolhidos. Os aneurismas foram classificados em 2 grupos consoante a sua origem: pré-bifurcação e bifurcação. O *outcome* primário consistiu no estado 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.

Dezassete doentes foram classificados como tendo aneurismas pré-bifurcação e dezoito doentes como tendo aneurismas da bifurcação. Os dois grupos eram equivalentes na sua idade média, estado funcional pré-evento, factores de risco cardiovascular e estado clínico (medido através do *score* WFNS). O estado funcional quer aos 30 dias quer aos 6 meses não diferiu significativamente entre os dois grupos ( $p=0,555$  e  $p=0,581$ , respectivamente). Os dois grupos não diferiram significativamente em relação a complicações isquémicas directamente relacionadas com a cirurgia ( $p=0,826$ ). Não houve diferença na incidência de vasoespasmos quer clínico quer imagiológico ( $p=0,934$  e  $p=0,866$ ). Verificou-se uma tendência para re-hemorragia pré-cirurgia no grupo dos aneurismas da bifurcação ( $p=0,078$ ). Os dois grupos foram similares na incidência de hidrocefalia pós-HSA ( $p=0,952$ ). Complicações médicas como meningite, infeções respiratórias e urinárias e crises foram igualmente frequentes em ambos os grupos.

A hemorragia subaracnoideia aneurismática é uma doença grave, muitas vezes com implicações duradouras na funcionalidade e qualidade de vida dos doentes. A origem mais proximal dos aneurismas da ACM (pré-bifurcação) não parece conferir um pior prognóstico neste grupo de doentes.

**Palavras-chave:** hemorragia subaracnoideia, aneurisma cerebral, artéria cerebral média.

### CO-002 - PADRÕES IMAGIOLÓGICOS, OUTCOMES E NECESSIDADE DE ESTUDO ADICIONAL DE DOENTES COM HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA ANGIONEGATIVA ADMITIDOS NUM CENTRO TERCIÁRIO

Miguel Serôdio<sup>1</sup>; Inês Freire<sup>2</sup>; Tiago Lorga<sup>2</sup>; Carla Reizinho<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;

2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;

3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** 10% das hemorragias subaracnoideias (HSA) são angioneativas, sendo mais frequentemente perimesencefálicas, apresentando melhor prognóstico segundo estudos. No entanto, causas alternativas devem ser excluídas. O objetivo foi identificar HSA angioneativa com padrões de hemorragia de pior prognóstico ou patologia subjacente.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de doentes admitidos no CHLO com HSA angioneativa, entre 01/01/2010-31/12/2020. Os doentes foram agrupados por diferentes padrões hemorrágicos. Foram avaliadas características clínicas, imagiológicas e prognósticas.

**Resultados:** Foram incluídos 75 doentes. 2 (2,7%) HSA eram radionegativas (tipo I), 18 (24,0%) interpedunculares (tipo II), 13 (17,3%) das cisternas da fossa posterior (tipo III) e 33 (44,0%) das cisternas anteriores/laterais (tipo IV). As restantes 9 (12,0%) correspondiam a HSA apenas da convexidade. Verificou-se tendência para correlação entre o padrão hemorrágico e classificação mFisher ( $p=0,067$ ), tendo as HSA tipo III-IV mais frequentemente mFisher 4. 12 (16,0%) apresentaram vasoespasmos e 14 (18,7%) hidrocefalia na admissão. O padrão hemorrágico correlacionou-se com a presença de vasoespasmos ( $p=0,017$ ), hidrocefalia na admissão ( $p=0,012$ ) e bom prognóstico funcional ( $p=0,043$ ), tendo as HSA tipo IV mais frequentemente estas complicações e pior prognóstico. 72 (96,0%) realizaram inicialmente CTA+DSA, 60 (80,0%) repetiram imagem vascular. 3 (3,8%) doentes apresentaram diagnóstico alternativo (cavernoma/aneurisma). Globalmente, a maioria apresentou bom prognóstico (90,7%). Não se registou re-hemorragia.

**Conclusão:** Doentes com HSA tipo IV apresentaram maior probabilidade de complicações e pior prognóstico. Uma percentagem importante dos doentes apresentou diagnóstico final alternativo. A classificação do padrão de distribuição de HSA proposta pelos autores pode permitir selecionar os doentes que carecem de investigação e vigilância mais cuidadas.

**Palavras-chave:** hemorragia subaracnoideia, angioneativa, perimesencefálica.

## CO-003 - HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA ANGIONEGATIVA: FATORES CLÍNICOS DE RISCO E DE PROGNÓSTICO EM DOENTES ADMITIDOS NUM CENTRO TERCIÁRIO

Miguel Seródio<sup>1</sup>; Inês Freire<sup>2</sup>; Tiago Lorga<sup>2</sup>; Carla Reizinho<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;  
2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;  
3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** 10% das hemorragias subaracnoideias (HSA) são angioneativas, não apresentando malformações vasculares. Têm sido referidos vários fatores de risco para as HSA angioneativas, como hemorragias venosas, hipertensão arterial (HTA) e etanolismo, e a sua presença poderá influenciar o prognóstico. Os nossos objetivos foram a caracterização demográfica/clínica e a avaliação do prognóstico destes doentes no Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO).

**Métodos:** Estudo retrospectivo de doentes admitidos no CHLO com diagnóstico de HSA angioneativa entre 01/01/2010-31/12/2020. Foram avaliadas eventuais correlações entre características demográficas e clínicas com o prognóstico funcional.

**Resultados:** Incluídos 57 doentes, com idade média 53,2 anos, 32 (56,1%) do sexo feminino. 39 (68,4%) apresentavam HSA em distribuição perimesencefálica estrita. 13 (22,8%) eram fumadores ativos e 8 (14,0%) ex-fumadores. 6 (10,5%) tinham história de etanolismo. 25 (43,9%) apresentavam dislipidemia, 26 (45,6%) tinham HTA e 5 (8,8%) diabetes. 9 (15,8%) estavam sob antitrombóticos na admissão. A moda de mFisher foi 3, WFNS I e Hunt&Hess II, não havendo correlação estatisticamente significativa com os antecedentes pessoais, sexo e idade. Não se verificou correlação estatística entre as variáveis demográficas avaliadas e o prognóstico, distribuição da hemorragia ou complicações pós-HSA.

**Conclusão:** A maioria dos doentes com HSA angioneativa neste estudo não apresentava fatores de risco vasculares tradicionais. Apesar do número limitado de doentes, a presença destes fatores não influenciou o prognóstico funcional dos doentes. São necessários mais estudos para melhor compreensão das características de doentes com HSA angioneativa e avaliação de uma eventual influência no seu prognóstico funcional.

**Palavras-chave:** HSA angioneativas, fatores de risco, prognóstico.

## CO-004 - TREINO BÁSICO EM MICROANASTOMOSES VASCULARES: A EXPERIÊNCIA DE 1 ANO EM HELSÍNQUIA

João Monteiro Silva<sup>1</sup>; Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Objetivos:** A técnica de microanastomoses vasculares pode ser praticada em laboratório em condições que mimetizam a cirurgia real. O objetivo deste trabalho que decorreu ao longo de 1 ano foi o de praticar e treinar todos os movimentos associados à técnica de forma a minimizar o tempo e maximizar a qualidade da construção vascular.

**Método:** Ao longo de 1 ano no bloco operatório do Departamento de Neurocirurgia dos Hospitais da Universidade de Helsínquia foi desenvolvido um modelo de treino em microanastomoses vasculares a partir de asas de frango utilizando um exoscópio. Trata-se de um modelo de baixo custo, reproduzível e que mimetiza as dificuldades encontradas durante a cirurgia *in vivo*.

**Resultados:** Ao longo de 1 ano foram realizadas 86 sessões que totalizaram um total de >500 horas de trabalho, >2000 pontos e outros >2000 pontos observados. Este período foi dividido em três fases: iniciação, desenvolvimento e consolidação da técnica. Na fase de iniciação o tempo médio de anastomoses foi de 41 min, na de desenvolvimento 23,3 min e na de consolidação de 18,5 min. Foi estudada a ergonomia dos movimentos e da posição corporal e o seu impacto no 'tempo de isquemia'. Cada movimento da técnica de anastomose foi escrutinado, os seus excessos corrigidos e minimizada a sua decomposição. De forma a ilustrar estes aspetos, vídeos das 3 fases e fotografias da ergonomia serão apresentados.

**Conclusão:** Com tempo, dedicação e prática é possível dominar todos os aspetos da técnica de microanastomoses vasculares em laboratório antes de passar à sua aplicação em doentes reais.

**Palavras-chave:** Microanastomoses; Treino laboratório; Educação.

## CO-005 - RESULTADOS DA TÉCNICA DE BYPASS INDIRETO PARA O TRATAMENTO DA DOENÇA DE MOYAMOYA DO ADULTO NO CENTRO HOSPITALAR VILA NOVA DE GAIA/ESPINHO

Diogo Rocha Grade<sup>1</sup>; Leopoldina Pereira<sup>1</sup>; André Araújo<sup>1</sup>; Manuel Ribeiro<sup>1</sup>; Mário Resende<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

**Objetivos:** O *bypass* indireto, através da indução de neoa-giogenese no tecido cerebral isquémico, é um tratamento eficaz para a Doença de Moyamoya. Contudo existe controvérsia quanto ao seu uso como tratamento único no adulto. Este trabalho pretende demonstrar os resultados de 7 doentes tratados por esta técnica cirúrgica na nossa instituição.

**Métodos:** Incluímos 7 doentes, com idades entre os 19 e 46 anos (média 34), todos de nacionalidade portuguesa. A apresentação clínica foi com sintomas isquémicos. A técnica utilizada foi o *bypass* indireto através de encéfalo-duro-arterio-mio-sinangiose (EDAMS) e buracos de trépano com retalho de pericrânio em contacto com o parênquima cerebral para promover a sinangiose pial. Dois dos doentes foram submetidos ao procedimento EDAMS bilateralmente. O tempo de *follow-up* variou entre 6 meses e 9 anos. Avaliamos a clínica dos doentes e comparamos a angiografia pré-operatória com a mais recente no *follow-up* e classificamos a neovascularização de acordo com a classificação de Matsushima na angiografia da artéria carótida externa.

**Resultados:** Não houve sintomas isquémicos ou outros défices neurológicos após a realização do procedimento excepto numa doente que apresentou isquemia transitória com afasia e hemiparesia direita que recuperou quase na totalidade após uma semana de internamento. Um doente desenvolveu hematoma subdural crónico com necessidade de evacuação cirúrgica por re-abertura do trépano. Quanto aos resultados angiográficos foram avaliados nos 7 doentes 9 hemisférios sendo que 2 não têm ainda angiografia pós-operatória. De acordo com a classificação de Matsushima tivemos como resultado 2 Bons, 3 Razoáveis, 1 Fraco e 1 Nulo.

**Conclusão:** O *bypass* indireto é uma técnica que nos permitiu ter bons resultados clínicos e imagiológicos no tratamento da Doença de Moyamoya do adulto, com poucas complicações.

**Palavras-chave:** Moyamoya, *Bypass* Indireto.

## CO-006 - HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA ESPONTÂNEA NÃO PERIMESENCEFÁLICA COM ANGIOGRAFIA NORMAL: CASUÍSTICA DO SERVIÇO DE NEUROCIRURGIA DO HOSPITAL SANTA MARIA

Miguel Pinheiro<sup>1</sup>; Nuno Farinha<sup>1</sup>; Nuno Simas<sup>1</sup>

1-Hospital Santa Maria, Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Objetivo:** Aferir a morbidade e mortalidade do quadro de hemorragia subaracnoideia espontânea que não cumpre critérios de hemorragia perimesencefálica com estudo angiográfico negativo.

**Método:** Estudo descritivo retrospectivo em que foram estudados todos os doentes com HSA espontânea não perimesencefálica e angiografia negativa entre 2016-2017 cujo procedimento angiográfico foi realizado no Hospital Santa Maria.

**Resultados:** Foram identificados 30 doentes que cumpriam os critérios acima mencionados (15 do sexo masculino, 15 do sexo feminino) com uma média de idades de 60 anos. 43% dos doentes deram entrada no Serviço de Urgência com WFNS I e 23% com WFNS IV ou V. Destes doentes, 10 desenvolveram hidrocefalia aguda com necessidade de derivação ventricular externa, sendo que destes 2 ficaram dependentes de um sistema de derivação ventrículo-peritoneal. Pelo menos 10% dos doentes desenvolveram alguma forma de vasospasmo. Em termos de mortalidade durante o internamento, houve cinco óbitos - 2 doentes que faleceram decorrente de complicações médicas e os 3 doentes com WFNS V à entrada. Apesar de todas as complicações que podem decorrer da hemorragia subaracnoideia, 70% dos doentes pontuou 5 na *Glasgow Outcome Scale* à data da alta hospitalar. Em nenhum destes doentes foi identificado um aneurisma até ao presente que não estivesse visível na angiografia inicial.

**Conclusão:** Apesar da literatura apontar as hemorragias subaracnoideias espontâneas sem aneurisma identificado em angiografia como um quadro de comportamento maioritariamente benigno, a experiência do Serviço de Neurocirurgia do Hospital Santa Maria entre 2016 e 2020 mostra que o quadro clínico pode ter um curso desfavorável com 33% dos doentes com necessidade de derivação ventricular externa e 17% de mortalidade durante o internamento, sobretudo à custa dos doentes com WFNS V.

**Palavras-chave:** HSA espontânea, angiografia, não perimesencefálica.

## CO-007 - NEUROMONITORIZAÇÃO MULTIMODAL PRECOCE COMO FATOR DE PROGNÓSTICO PARA PACIENTES CRÍTICOS COM HEMORRAGIA INTRACEREBRAL ESPONTÂNEA

Ana Ferreira<sup>1</sup>; Joana Magalhães<sup>2</sup>; Pedro A. Silva<sup>1</sup>; Rui Vaz<sup>1</sup>; Celeste Dias<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitario de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Introdução:** Os modelos de prognóstico para pacientes com hemorragia intracerebral espontânea (HICe) não incluem atualmente dados de neuromonitorização invasiva. As guidelines atuais para esta patologia reforçam o conceito de "self-fulfilling prophecies of a poor outcome" e sugerem que os

modelos de prognóstico são tendencialmente pessimistas por não considerarem a suspensão precoce de cuidados. Um possível contributo para esta área baseia-se em modelos preditivos derivados a partir de doentes críticos com HICe, que recebam nível máximo de cuidados. O objetivo deste trabalho foi avaliar o valor preditor de sobrevivência aos 6 meses, dos parâmetros de neuromonitorização multimodal precoce (primeiras 48 horas), em pacientes críticos com HICe.

**Métodos:** Trabalho unicentrico, observacional retrospectivo. Análise de sinal das primeiras 48 horas de monitorização multimodal (*Software ICM+*®), de pacientes com HICe, cujo tratamento incluiu a necessidade de monitorização invasiva intraparenquimatosa e decorrido no período de Janeiro de 2015 a Setembro de 2021, num hospital terciário.

**Resultados:** Setenta pacientes foram considerados para análise, 42 homens e 28 mulheres, média de idade de 62,7±13,07 anos. A mortalidade no primeiro e sexto mês após HICe foi de 18,6% e 35,7% respetivamente. Parâmetros de neuromonitorização avançada nomeadamente, *Valor Máximo de PRx* (OR 4.190,  $p<0,12$ ) e *Porcentagem de Tempo Abaixo do Valor de Perfusão Cerebral Ótimo* (OR 1,018,  $p<0,038$ ) foram fatores preditores independentes de mortalidade aos 6 meses. A *Pressão Intracraniana* (PIC) não se correlacionou com a mortalidade, sendo que a média de PIC não foi particularmente elevada nesta série.

**Conclusão:** Parâmetros de neuromonitorização invasiva precoce, particularmente os relacionados com autorregulação vascular, parecem ter associação com a mortalidade na HICe crítica. A sua integração em ferramentas de prognóstico poderá ser de interesse clínico no futuro.

**Palavras-chave:** Hemorragia Intracerebral Espontânea, Neuromonitorização Multimodal, Preditores de Mortalidade, Autorregulação Vascular.

## CO-008 - HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA ANEURISMÁTICA NO IDOSO: A EXPERIÊNCIA DO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO LISBOA NORTE

Jessica Branco<sup>1</sup>; Joana Martins<sup>1</sup>; Samuel Sequeira Lemos<sup>1</sup>; José Hipólito Reis<sup>1</sup>; Nuno Cubas Farinha<sup>1</sup>; Nuno Simas<sup>1</sup>; Domingos Coiteiro<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A hemorragia subaracnoideia (HSA) aneurismática está associada a elevada taxa de morbidade e mortalidade. A idade é um fator de prognóstico importante. Face ao envelhecimento da população, e maior probabilidade de maus resultados na população idosa, as decisões terapêuticas constituem um enorme desafio neste grupo de doentes.

**Objetivos:** Analisar o prognóstico funcional e mortalidade em doentes com mais de 74 anos internados por HSA aneurismática.

**Métodos:** Análise retrospectiva da demografia, comorbilidades, estado neurológico, extensão da HSA, localização do aneurisma, tipo de tratamento, complicações, tempo de internamento e estado funcional na alta e após um ano dos doentes com mais de 74 anos internados no CHULN com HSA aneurismática de 2016 a 2021.

**Resultados:** Foram internados 41 doentes com idade média de 81 anos e predomínio do sexo feminino (78%). As comorbilidades identificadas foram: hipertensão arterial (85%), dislipidemia (49%), diabetes mellitus (22%), fibrilhação auricular (17%). 39% faziam terapêutica com antiagregantes ou anticoagulantes.

Na admissão apresentavam Hunt&Hess médio de 3, WFNS 3 e mFisher 4.

A localização mais frequente dos aneurismas foi artéria comunicante anterior (AComA, 15), seguido de posterior (AComP, 12), cerebral média (ACM, 6), Basilar (3), PICA (3) e carótida interna (ACI, 2). Foram submetidos a tratamento endovascular 20 doentes, cirúrgico 12, conjunto 1, e em 8 casos não foi colocada indicação para tratamento do aneurisma. As complicações mais frequentes foram vasospasmo e infeções nosocomiais que ocorreram em 12 e 10 doentes respetivamente. O tempo de internamento médio foi 19 dias. A taxa de mortalidade no internamento foi 27%. O mRankin (mRS) médio foi 3 à data de alta e 1 após um ano (contudo apenas 37% dos doentes mantiveram seguimento).

**Conclusão:** Bom estado funcional pode ser obtido em doentes idosos tratados a aneurismas rotos. No entanto, a mortalidade e morbilidade são elevadas e atitude conservadora é indicada em doentes com mau estado neurológico na admissão.

**Palavras-chave:** Hemorragia subaracnoideia, Idoso.

## CO-009 - PREDICTING THE OUTCOME OF SAH: SHOULD THE FOCUS BE IN BEDSIDE OR RADIOLOGICAL ASSESSMENT?

Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>; Inês Ramadas<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Francisco Rebelo<sup>1</sup>; Bernardo Smet<sup>1</sup>; Gonçalo Novais<sup>1</sup>; Carlos Vara Luiz<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Background:** Predicting the outcome of subarachnoid haemorrhage due to ruptured aneurysm has been a challenge. Historically we used clinical scales to try to predict outcomes, such Hunt and Hess (HH) and World Federation of Neurosurgeons Scale (WFNS) scales and even though these have proven useful, the degree of their predictive power has been questioned as of late. The SAFIRE scale was described in 2019 and is mainly a clinical scale that builds on the WFNS scale and tries to improve the predictive ability adding patient and aneurysm characteristics.

In recent years there has been an attempt to predict SAH outcome by analysis of imaging data and in 2017 the Subarachnoid Haemorrhage Early Brain Edema Score (SEBES) was described as a potential radiological predictor of neurological outcome.

**Methods:** We retrospectively reviewed the charts, radiological and physical examination findings of all patients with SAH that were coiled in 2020 as our hospital served as Lisbon Metropolitan Urgency (LMU).

**Results:** During the year of 2020 CHULC received 71 patients with suspected SAH during LMU, 41 of which were confirmed to have a ruptured aneurysm as the origin. We found that SEBES and SAFIRE scales have a linear correlation with Hunt and Hess (HH) scale. Both scales had good correlation between themselves. When evaluating outcome, there was a linear correlation between both scales and mRS at discharge. We could not prove that there was a difference between both scales.

**Conclusion:** SEBES and SAFIRE were described as predictors of outcome, which would provide further information in which to base our decisions. These scales are, however, fundamentally different as one relies only in radiological data and the other mainly on clinical data. Both scales showed power in predicting outcome at discharge but we could not find relative superiority of one scale versus the other.

**Palavras-chave:** Brain Aneurysm, Subarachnoid Haemorrhage.

## CO-010 - VARIANTE TÉCNICA NA REMODELAÇÃO CRANIANA NAS ESCAFOCEFALIAS

Leopoldina Pereira<sup>1</sup>; Vasco Carvalho<sup>2</sup>; Joana Oliveira<sup>2</sup>; Patrícia Santos<sup>2</sup>; Patrícia Polónia<sup>2</sup>; Rui Vaz<sup>2</sup>; Josué Pereira<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Centro Hospitalar Universitário São João

**Introdução:** A escafocefalia representa cerca de 40-60% de todos os casos de craniossinostoses. Na maioria dos centros de Neurocirurgia Pediátrica o tratamento consiste em remodelações extensas geralmente diferidas para idades relativamente tardias.

**Objetivo:** Descrever a técnica cirúrgica e cuidados anestésicos que permitiram realizar a cirurgia mais precocemente para obter um resultado mais favorável.

**Resultados:** Quarenta e sete crianças foram submetidas a tratamento cirúrgico entre Janeiro de 2010 e Dezembro de 2021 no Centro Hospitalar Universitário São João (42 do sexo masculino; 5 do sexo feminino). Desde 2010 até 2017 a média de idades dos doentes operados foi de 12±2.72 meses, baixando para 9±1.27 meses nos últimos 4 anos. Verificou-se uma associação negativa estatisticamente significativa ( $p=0.009$ ) entre a toma do ácido tranexâmico e a necessidade de transfusão sanguínea, com diminuição dos volumes ou ausência de transfusão sanguínea. Além da suturectomia sagital, criam-se duas bandas longitudinais com 1,5cm de largura de cada lado do seio longitudinal superior (SLS) destacadas da sutura coronal, mantendo ancoragem à sutura lambdoide. O centímetro e meio anterior destas bandas rectangulares é removido, antes da fixação, promovendo assim o encurtamento do diâmetro sagital do crânio. Outra variante técnica consiste na colocação de uma malha reabsorvível fixa com pinos – *SonicWeld-Rx*<sup>®</sup> – aos ossos occipital e frontal sobre o SLS, protegendo-o em caso de eventual traumatismo crânio-encefálico e reforçando o encurtamento do diâmetro antero-posterior. Lateralmente são realizadas osteotomias em *barril* com cerca de 0.5-1 cm de largura.

**Conclusão:** A vantagem desta variante técnica e adequação dos cuidados anestésicos é que permitem uma cirurgia de remodelação craniana em idades mais precoces com menor necessidade de transfusão durante a cirurgia. Esta variante cirúrgica dispensa o uso de banda ortótica craniana (como é usado nas técnicas endoscópicas) e permite uma remodelação craniana definitiva objetivável desde o pós operatório imediato.

**Palavras-chave:** escafocefalia, remodelação craniana.

## CO-011 - APRECIÇÃO VOLUMÉTRICA NO DIAGNÓSTICO DE HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL: UM ESTUDO CASO-CONTROLO

Victor Henriques<sup>1</sup>; Carolina Chaves<sup>2</sup>; Sofia Tavares<sup>1</sup>; Vítor Silva<sup>1</sup>; Inês Jesus<sup>1</sup>; Milton Abreu<sup>1</sup>; José Luís Alves<sup>1</sup>; Marcos Barbosa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE; 2-Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE

**Objetivos:** Analisar comparativamente a volumetria ventricular e índices de avaliação de hidrocefalia entre doentes com diagnóstico de hidrocefalia de pressão normal (HPN), com melhoria sintomática após punção lombar espontânea, com um grupo controlo.

**Métodos:** Estudo caso-controlo, entre um grupo de 25 doentes com diagnóstico de HPN provável e um grupo controlo

de 25 doentes, sem patologia neurológica ou sequelas endocranianas conhecidas, emparelhados por sexo e idade. Cálculo do volume do ventrículo lateral esquerdo, volume do ventrículo lateral direito, volume total dos ventrículos laterais, volume do terceiro ventrículo, ângulo caloso, índice de Evans e rácio IF/ID (maior largura dos cornos frontais/diâmetro entre tábuas internas no mesmo plano), com recurso ao programa Horus versão 4.0.0, por observador alheio ao diagnóstico e clínica dos doentes. Análise estatística de dados através do teste t de Student e teste U de Mann-Whitney, admitindo-se como estatisticamente significativo um  $p$ -value  $<0,05$ , utilizando o programa IBM® SPSS® Statistics versão 21.0.

**Resultados:** Foram incluídos 15 doentes do sexo masculino e 10 do sexo feminino em cada grupo, com uma média e mediana de idades de, respetivamente, 72,88 e 74 anos. O grupo dos casos de HPN apresentou uma média do ângulo caloso inferior ao grupo controlo e uma média superior nos restantes indicadores. Verificou-se uma diferença estatisticamente significativa entre grupos para todos os parâmetros analisados ( $p < 0,001$ ).

**Conclusão:** O diagnóstico de HPN está associado a parâmetros imagiológicos com diferenças significativas relativamente à população geral. Estudos auxiliares invasivos, como a punção lombar espoliativa, poderão, eventualmente, ser prescindíveis no diagnóstico. São necessários mais estudos, nomeadamente, prospetivos e randomizados.

**Palavras-chave:** hidrocefalia de pressão normal, volumetria ventricular.

## CO-012 - IMPACTO DA ORBITECTOMIA NA EXÉRESE DE MENINGIOMAS DO TUBÉRCULO DA SELA: ANÁLISE BASEADA EM TC VOLUMÉTRICA

Ana Ferreira<sup>1</sup>; João Peralta<sup>2</sup>; Vasco Carvalho<sup>1</sup>; Pedro A. Silva<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade Medicina Universidade do Porto

**Introdução:** A exérese cirúrgica é o tratamento de eleição em meningiomas do tubérculo da sela sintomáticos ou em crescimento. As abordagens à base do crânio partilham o princípio da procura do corredor cirúrgico com mínimo impacto no parênquima adjacente. Para isso avaliamos o potencial benefício de realizar uma orbitectomia supero-lateral, quando comparada com acesso subfrontal standard, quantificando a sua influência na perspetiva cirúrgica, utilizando uma análise baseada em TC de elevada resolução.

**Métodos:** Estudo unicêntrico, observacional transversal, baseado em imagens de TC-volumétrica de pacientes sem patologia do crânio, selecionadas de forma aleatória. Utilizado software Horos®. Definido protocolo para a comparação de ambas as abordagens (com/sem orbitectomia) para diferentes dimensões simuladas (altura e base de implantação lesional máxima de 40 mm, em intervalos de 10 mm). As variáveis analisadas foram *Ângulo de visão cirúrgica* (se ponto de partida inferior ao apex lesional, valor codificado como positivo), *Distância de trabalho*, e *Área prevista de transposição do lobo frontal*.

**Resultados:** Analisadas 30 imagens de TC volumétricos, 17 homens e 13 mulheres, média de idades de  $57 \pm 17,47$  anos. Considerando a presença da Orbitectomia, o *Ângulo de visão da base* ao topo lesional mais alto, variou de  $5,8 \pm 2,78^\circ$  a  $40,7 \pm 2,53^\circ$  respetivamente. Sem a orbitectomia este ângulo variou de  $-19,1 \pm 3,26^\circ$  a  $28,6 \pm 4,72^\circ$ . Para todas as dimensões tumorais simuladas, as médias da *Área de transposição* foram significativamente menores quando associada a orbitectomia, apresentando uma maior relevância em lesões altas com de

base de implantação menor. De referir a evidência de algum aumento da distância de trabalho, máximo 15 mm.

**Conclusão:** A associação da orbitectomia no acesso fronto-lateral pode estar associada a menor manipulação do parênquima frontal no tratamento de lesões do tubérculo da sela, sendo teoricamente mais útil em lesões mais altas com menor base de implantação.

**Palavras-chave:** Orbitectomia, Meningioma Tuberculo da Sela, Acesso Fronto-lateral.

## CO-013 - ANÁLISE MORFOMÉTRICA DA APÓFISE CLINÓIDE ANTERIOR EM TOMOGRAFIA COMPUTORIZADA DE ALTA RESOLUÇÃO

Vasco Carvalho<sup>1,2</sup>; João Macedo<sup>2</sup>; Ana Ferreira<sup>1,2</sup>; António Vilarinho<sup>1,2,3</sup>; Rui Vaz<sup>1,2,3</sup>; António Cerejo<sup>1,2,3</sup>; Pedro Alberto Silva<sup>1,2,3</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências, Hospital CUF Porto

**Introdução:** A apófise clinóide anterior é uma estrutura de referência na anatomia da base do crânio. Apesar de inúmeras variações técnicas, o passo da clinoidectomia anterior é tecnicamente exigente, justificando um planeamento prévio e caracterização morfológica adequados.

**Métodos:** Foi efetuado um estudo coorte retrospectivo unicêntrico, sendo elegíveis pacientes submetidos a tomografia computadorizada de alta resolução entre Janeiro de 2020 e Dezembro de 2021. Foram colhidos os dados bilateralmente para cada doente, sendo aferido o comprimento, largura da base da apófise clinóide anterior, medições paralelas no limite anterior e posterior do *optic strut* e respetivas áreas seccionais, assim como largura e comprimento máximo do *optic strut*. O padrão de pneumatização foi igualmente registado e classificado em cinco categorias.

**Resultados:** Um total de 98 doentes foram incluídos no estudo com uma média de idades de 59,1 anos. Foi observada pneumatização em 26,5% dos doentes no lado direito e em 27,6% do lado esquerdo. A análise por género mostrou valores mais elevados nos homens, nomeadamente no comprimento máximo da apófise clinóide anterior bilateralmente ( $p=0,037$  e  $p<0,001$ ). Apófises clinóides anteriores com pneumatização mostraram uma correlação com *optic struts* com maior comprimento ( $2,507 \pm 0,596$  vs  $3,508 \pm 0,769$ ,  $p<0,001$ ). A análise univariada e multivariada demonstrou uma boa correlação e predição da largura da base até ao limite posterior do *optic strut* ( $R^2 = 0,521$ )

**Conclusão:** As correlações fortes entre as medidas e a grande variabilidade morfológica demonstram a necessidade de um planeamento pré-operatório exaustivo e individualizado.

**Palavras-chave:** Clinoidectomia anterior, Tomografia Computorizada, Base do Crânio.

## CO-014 - NEURINOMAS EXTRACRANIANOS DO TRIGÉMIO – REVISÃO DA LITERATURA A PROPÓSITO DE 3 CASOS CLÍNICOS.

Vitor Pinto<sup>1</sup>; Leopoldina Pereira<sup>1</sup>; Rui Reinas<sup>1</sup>; D'jamel Kitumba<sup>1</sup>; Óscar L. Alves<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Neurocirurgia, Hospital Lusíadas Porto

Os neurinomas são tumores benignos de crescimento lento com origem nas células de Schwann. 5-45% de todos os neuro-

nomas ocorrem na cabeça e pescoço, sendo o nervo vago e a cadeia simpática cervical os mais afetados. Os neurinomas podem afetar o nervo trigémio em qualquer ponto do seu trajeto anatómico: cisternal intracraniano e/ou periférico extracraniano. Apesar do nervo trigémio constituir a segunda sede mais frequente de neurinomas intracranianos, após o nervo vestibular, a sua ocorrência no trajeto extracraniano do nervo (Tipo D na classificação de Day e Fukushima) é extremamente rara, o que motivou a apresentação desta casuística de 3 pacientes, e a revisão da literatura referente a este tema.

O pico de incidência situa-se na quarta e quinta décadas de vida, sendo as mulheres as mais afetadas. Os sintomas denotam o crescimento lento e manifestam-se através da disfunção do nervo: disestesia facial, efeito de massa e sinais neurológicos. Além do exame clínico detalhado, a avaliação pré-OP inclui ainda a RM para definição da extensão tumoral e das suas relações neurovasculares, bem como a TAC, para avaliação do envolvimento ósseo. Não há lugar à realização de biopsia diagnóstica dado que a imagem em RM é muito típica.

Os neurinomas são tipicamente móveis e encapsulados com um ponto único de inserção na sua origem no nervo, o que facilita a sua remoção total com a preservação do nervo trigémio. Contudo, o tratamento cirúrgico é desafiante dadas as relações anatómicas críticas e o envolvimento da base do crânio. Deste modo, a exposição do tumor requer osteotomias específicas de acesso. Dependendo ainda da localização e topografia do neurinoma (órbita, fossa pterigopalatina e fossa infratemporal), várias abordagens podem ser usadas para obter uma remoção total que está associada a excelentes resultados clínicos e ao controlo da doença a longo prazo.

**Palavras-chave:** Neurinoma do trigémio, Extracraniano, Cirurgia base do crânio.

## CO-015 - UTILIDADE DA OCT NA ORIENTAÇÃO CIRÚRGICA DE DOENTES COM LESÕES SELARES

Vítor Silva<sup>1</sup>; André Jorge<sup>1</sup>; Sofia Tavares<sup>1</sup>; Inês Jesus<sup>1</sup>; Xavier Pereira<sup>1</sup>; Pedro Barradas<sup>1</sup>; Gonçalo Guerreiro Costa<sup>1</sup>; João Lemos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** Tumores selares podem originar uma constelação de sintomas, no entanto, frequentemente a sua identificação é incidental. O diagnóstico e consequente tratamento o mais precoce possível é crucial para preservar a visão nas situações com compressão óptico-quiasmática. A Tomografia de coerência óptica (OCT) é uma ferramenta útil na identificação de defeitos visuais subclínicos neste contexto.

**Objetivo:** Comparação entre as várias ferramentas de avaliação neuro-oftalmológica aplicadas em doentes com lesões selares submetidos a tratamento cirúrgico.

**Métodos:** Análise retrospectiva de doentes com tumores selares e avaliação neuro-oftalmológica completa à cabeceira, perimetria e OCT. Foram colhidos dados demográficos e clínicos, com particular foco no status visual pré e pós cirúrgico, classificados de acordo com a compressão quiasmática, perimetria (ex: presença de défice campimétrico pré operatório) e com o resultado da OCT (ex: perda significativa de fibras da retina).

**Resultados:** Dos doentes recrutados, o adenoma pituitário foi o diagnóstico histológico mais comum, sendo cefaleia e perda de visão (22% e 19,5% respetivamente) os sintomas de apresentação mais frequentes. A abordagem cirúrgica mais utilizada foi a via transfenoidal com apoio de microscópio. A média de duração dos sintomas até ao diagnóstico foi de 2,4±4,3 meses

e o diâmetro médio dos tumores na sua apresentação foi de 25±12mm. A OCT evidenciou padrão de perda de fibras/atrofia retiniana, sendo mais sensível na identificação de défice visual subclínico relativamente à avaliação neuro-oftalmológica à cabeceira do doente e perimetria.

**Conclusão:** A OCT apresenta-se como uma ferramenta útil na deteção de défice visual subclínico precoce em doentes com lesões selares. A sensibilidade deste exame pode ajudar a orientar a abordagem terapêutica e o seu timing.

**Palavras-chave:** Tomografia de coerência óptica, Lesões selares, Compressão óptico-quiasmática, Cirurgia transfenoidal.

## CO-016 - A CIRURGIA COM O DOENTE ACORDADO EM PATOLOGIA ONCOLÓGICA: RESSECÇÃO VOLUMÉTRICA E RESULTADOS CLÍNICOS

Rui Tuna<sup>1</sup>; Bruno Carvalho<sup>1</sup>; Pedro Aguiar<sup>1</sup>; Rui Vaz<sup>1</sup>; Paulo Linhares<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de São João

**Introdução:** A cirurgia com o doente acordado é o padrão para a remoção de tumores em áreas cerebrais "eloquentes". Revimos a nossa série, quanto à avaliação volumétrica do grau de ressecção e resultado clínico.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos dados relativos a 50 procedimentos em 47 doentes, desde 2010, incluindo a extensão de ressecção volumétrica tumoral, eventos intraoperatórios, morbilidade cirúrgica e tempo de cirurgia.

**Resultados:** A cirurgia foi tolerada por todos os doentes, com recurso à técnica *asleep-awake-asleep* em 26 casos e *asleep-awake-awake* em 24 casos. Todas as lesões tumorais tinham localização em áreas eloquentes do cérebro e um volume médio de 43,1 mL (6,2 – 149,7). A taxa de remoção tumoral média foi 76,2% (70,7% nos primeiros 25 casos e 81,7% nos últimos 25 casos), tendo sido obtida uma remoção completa em 23 casos (46%), subtotal em 5 (10%) e parcial em 20 (40%). Num dos casos o mapeamento não permitiu janela para a remoção tumoral. Em 30% dos casos ocorreram crises intraoperatórias induzidas pela estimulação, com reversão espontânea, não interferindo com o seguimento da cirurgia. Histologicamente foram 27 gliomas difusos grau II, 9 gliomas grau III, 12 gliomas grau IV, 1 PNET e 1 gliossarcoma.

O tempo médio de cirurgia foi 308 minutos (180-660).

Ocorreram défices neurológicos de novo precoces e tardios respetivamente em 7 (14%) e 3 casos (6%). Em relação aos défices tardios ocorreram 2 (8%) nos primeiros 25 casos e 1 (4%) nos últimos 25 casos.

**Conclusão:** A técnica da cirurgia com o doente acordado permite uma abordagem mais agressiva a lesões tumorais em algumas localizações. A experiência adquirida permitiu a melhoria contínua dos resultados clínico e oncológico.

**Palavras-chave:** Glioma, Craniotomia acordada, Cirurgia funcional.

## CO-017 - BIÓPSIAS ENDOSCÓPICAS DE TUMORES DA GLÂNDULA PINEAL: EXPERIÊNCIA DO CHULN

Samuel Sequeira Lemos<sup>1</sup>; Jessica Branco<sup>1</sup>; José Hipólito Reis<sup>1</sup>; Miguel Santos Pinheiro<sup>1</sup>; Maria Manuel Santos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** Determinar a taxa diagnóstica, segurança e implicações terapêuticas das biópsias endoscópicas dos tumores da glândula pineal.

**Método:** Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes submetidos a biópsias endoscópicas de tumores da glândula pineal no CHULN, entre 2017 e 2022.

**Resultados:** Foram operados 11 doentes, 6 (55%) do sexo feminino, com uma mediana de idades de 34 anos (1-69 anos). Apresentaram-se com cefaleias (n=11), desequilíbrio da marcha (n=6), papiledema (n=3), síndrome de Parinaud (n=3), alteração de estado de consciência (n=2). Todos os doentes tinham hidrocefalia e foram tratados com ventriculostomia endoscópica, concomitantemente. Em 8 doentes foi realizada a pesquisa de  $\alpha$ -FT e  $\beta$ -HCG no sangue e líquido, com resultado negativo. Em todos os doentes, a biópsia foi realizada através de uma trepanação distinta e mais anterior à utilizada para a ventriculostomia. Em todos os casos foi usada neuronavegação. Obteve-se diagnóstico anátomo-patológico em 91% dos casos (n=10): pineoblastoma (n=2), tumor do parênquima da pineal de diferenciação intermédia (n=2), pineocitoma (n=2), germinoma (n=1), glioma (n=2) e metástase de carcinoma da mama (n=1). Após o diagnóstico, 6 doentes foram tratados com quimioterapia e/ou radioterapia. Os restantes 5 foram operados. A ventriculostomia teve uma taxa de sucesso de 100% para tratamento da hidrocefalia. Num doente a biópsia foi complicada com hemorragia intraventricular com necessidade de drenagem emergente por craniotomia. Um doente sofreu uma contusão talâmica. Não houve mortalidade peri-operatória.

**Conclusão:** As biópsias endoscópicas de tumores da glândula pineal tiveram elevada taxa diagnóstica, embora não tenha sido desprezável o risco cirúrgico. O tratamento concomitante e definitivo da hidrocefalia foi possível em todos os casos. Em 55% dos casos, o diagnóstico estabelecido permitiu um tratamento dirigido com quimioterapia ou radioterapia, evitando uma cirurgia mais invasiva.

**Palavras-chave:** Biópsia Endoscópica, Tumores da Glândula Pineal.

## CO-018 - COMPLICAÇÕES ASSOCIADAS A ABERTURA VENTRICULAR NO PÓS OPERATÓRIO DE CIRURGIA DE GLIOMAS E SUA RELAÇÃO COM O TAMANHO DA CAVIDADE DE RESSECÇÃO TUMORAL

Mário Campos<sup>1</sup>; Jácome Morgado<sup>1</sup>; Mariana Casqueiro<sup>1</sup>; João Pedro Oliveira<sup>1</sup>; João Ramos<sup>1</sup>; António Barata<sup>1</sup>; Carla Reizinho<sup>1</sup>  
1-Hospital Egas Moniz

**Introdução:** Na cirurgia de ressecção de gliomas procura-se realizar ressecção tumoral máxima e isto pode resultar na abertura do sistema ventricular (SV), que por sua vez pode levar a complicações como hidrocefalia e outras disfunções da circulação do Líquido Céfalorraquidiano (LCR). O tratamento destas complicações é por vezes desafiante e pode atrasar o início da terapêutica adjuvante, com necessárias implicações prognósticas, nomeadamente na sobrevida. Os autores pretendem avaliar a existência de uma correlação entre a ocorrência de complicações relacionadas com LCR e o tamanho da lesão tumoral em doentes operados a gliomas, com abertura do sistema ventricular.

**Métodos:** Estudo descritivo retrospectivo com doentes que foram submetidos a cirurgia de ressecção de glioma entre Janeiro de 2016 e Dezembro de 2020 num serviço de Neurocirurgia. Foram analisados dados demográficos, e correlacionadas as seguintes variáveis: 1-localização anatómica da abertura ventricular no SV, 2-volume da cavidade cirúrgica (VCC) (usando o programa HOROS<sup>®</sup>) e 3- ocorrência de complicações associadas a distúrbios do LCR. Foi usado o SPSS 26 na avaliação estatística.

**Resultados:** Do total de 164 doentes submetidos a ressecção cirúrgica com intenção máxima, houve abertura do SV em 53 doentes (32%). Destes houve 18 com complicações relacionadas com LCR (33%). A abertura do SV no átrio ventricular associou-se a maior número de complicações (60%) que nas outras áreas anatómicas. Foram consideradas 3 categorias no VCC: grupo 1 (<20cm<sup>3</sup>), grupo 2 (20-35 cm<sup>3</sup>) e grupo 3 (> 35 cm<sup>3</sup>). Observou-se uma correlação estatística entre a ocorrência de complicações relacionadas com LCR e o VCC superior a 35 cm<sup>3</sup> ( $\chi^2$ ;p=0.010).

**Conclusão:** A abertura ventricular, especialmente quando associada a VCC superior a 35 cm<sup>3</sup> está relacionada com maior probabilidade de complicações relacionadas com o LCR. A monitorização e tratamento precoce destas complicações neste grupo de doentes é essencial para limitar morbilidade pós-operatória e atraso no início de tratamentos oncológicos complementares.

**Palavras-chave:** glioma, Complicações, LCR.

## CO-019 - THE ENDOSCOPY IN SPONDYLODISCITIS

Pedro Abreu<sup>1</sup>; Pedro Teles<sup>1</sup>; Joaquim Pedro Correia<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

**Introduction:** Spondylodiscitis is a severe condition where surgery may play a role in refractory infections. However, the surgical risk in such cases is significant. Nowadays, endoscopic approaches are emerging as an alternative to debulk infection. However, only small-scale studies exist. We conducted the first systematic review focusing on the spondylodiscitis endoscopic treatment.

**Methods:** A pre-specified protocol for the systematic review was established and registered at PROSPERO (CRD42020183657). The Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA) guidelines were followed for the systematic review. The search for English-written original studies approaching the spondylodiscitis endoscopic treatment was performed using PubMed and EBSCO host.

**Results:** Fourteen studies involving 342 participants were included for analysis. Data overall quality was fair. Spinal instability or neurological deficits were common exclusion criteria for the endoscopic approach. Microorganism identification through endoscopic sampling varied from 54.2 to 90.4%. Pain, functional status, and neurological deficits had satisfactory improvement after the procedures. Despite the frequent severe co-morbidities, procedure morbidity was low. Re-interventions were common. Treatment failure among studies ranged from 0 to 33%.

**Conclusion:** The present systematic review re-enforces the safety and effectiveness of endoscopic debridement in refractory spondylodiscitis. This work was recently published in the European Spine Journal. Also, we're planning a prospective study to compare the established treatment of spondylodiscitis with a new approach combining first-line endoscopic infection debulking and antibiotic therapy.

**Palavras-chave:** espondilodiscite, endoscopia.

## CO-020 - DOES DECOMPRESSION SURGERY INFLUENCE SAGITTAL BALANCE PARAMETERS IN PATIENTS WITH LUMBAR SPINAL STENOSIS?

Pedro Santos Silva<sup>1,2</sup>; Joana Leocádio<sup>2</sup>; Rui Vaz<sup>1,2</sup>; Paulo Pereira<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Introduction:** The aim of this study was to investigate the

effect that lumbar decompression surgery for lumbar spinal stenosis (LSS) has on sagittal balance parameters and its clinical significance.

**Methods:** Observational registry-based cohort study for LSS degenerative cases treated with decompression surgery. Demographic and clinical data were collected, Core Outcome Measures Index (COMI) – back, EuroQoL (EQ-5D) and Oswestry Disability Index (ODI) questionnaires were used preoperatively and at 1 year follow-up. Pelvic incidence (PI), pelvic tilt (PT), sacral slope (SS), sagittal vertical axis (SVA) and Lumbar lordosis (LL) were measured before and 1 year after surgery. LL variation was the primary endpoint. Differences between real and ideal values were defined as relative lumbar lordosis and pelvic tilt (RLL and RPT). Unsupervised hierarchical clustering analysis (HC) was performed to identify subgroups with distinct patterns of variation.

**Results:** A total of 95 patients were included, mean age of 63 years and 52.6% males, mostly 1-2 levels surgery (93.6%) and good or excellent outcome in 71.6%. The median difference between postoperative and preoperative LL was  $-1.3^\circ$  ( $p=0.127$ ) radiological parameters remained equivalent after surgery. Increased lumbar lordosis was correlated to ODI improvement (Pearson,  $r=-0.33$ ,  $p=0.003$ ), no other clinically significant correlations were found. Three clusters were identified after HC. Patients in cluster 2 (31.6% of patients) had decrease in LL after surgery (mean values for cluster 1, 2 and 3: 3.3o, -5.6o and 0.8o), increase in SVA (-5 mm, +25 mm and -19 mm) and no improvement in ODI (-23.1, 3.77 and -17.1).

**Conclusion:** Lumbar decompression surgery has little effect in lumbar lordosis and sagittal balance. Cluster analysis yielded a subgroup of patients with worse outcomes, related to decrease of LL and increase of SVA after surgery.

**Palavras-chave:** lumbar spinal stenosis, sagittal balance.

## CO-021 - DISCECTOMIA LOMBAR ENDOSCÓPICA EM AMBULATÓRIO: RESULTADOS DE CURTO PRAZO

Pedro Teles<sup>1,2</sup>; Carolina Silva<sup>1</sup>; Rui Vaz<sup>1</sup>; Paulo Pereira<sup>1</sup>; Pedro Santos Silva<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

**Introdução:** Neste trabalho pretendemos avaliar os resultados precoces dos doentes submetidos a discectomia endoscópica lombar em regime ambulatorio

**Métodos:** Estudo observacional de dados colhidos prospectivamente de doentes submetidos a discectomia endoscópica lombar em ambulatório. Foram incluídos os doentes com questionários no pré-operatório e na consulta de seguimento inicial (até 3 meses). Foram excluídos os primeiros 30 doentes da série de forma a eliminar efeitos da curva de aprendizagem. Foi comparado o Core Outcome Measures Index (COMI) pré e pós-operatório, o regresso à atividade laboral e a necessidade de analgesia.

**Resultados:** Foram operados 52 doentes, dos quais 53,8% do sexo feminino com uma média de idade de 47 anos. A duração dos sintomas era de 3 a 12 meses em 77% dos doentes e o nível mais frequentemente intervencionado foi L5-S1 – abordagem interlaminar em 61,5%. A média do COMI pré-operatório foi de 8,15 e no controlo aos 3 meses 4,19. O tempo médio de retoma da atividade laboral foi 7,5 semanas. O tempo médio de dependência de medicação analgésica no pós-operatório foi 2,9 semanas, sendo que 39% dos doentes reportou não necessitar de medicação na consulta de seguimento.

Na análise regressão linear uni-variada não foi encontrado nenhum fator pré-operatório com relação significativa com a

melhoria pós-operatória.

**Conclusão:** Neste estudo os doentes apresentaram uma melhora clínica significativa nas primeiras semanas após a cirurgia, que se refletiu em necessidades reduzidas de analgesia e numa retoma relativamente precoce da atividade laboral. Estes benefícios aplicados a uma população mais jovem mostram a importância social da cirurgia minimamente invasiva da coluna em ambulatório.

**Palavras-chave:** Cirurgia minimamente invasiva, Resultados a curto prazo.

## CO-022 - ABORDAGEM ENDOSCÓPICA BIORTAL NA ESTENOSE CANALAR LOMBAR: EXPERIÊNCIA E RESULTADOS INICIAIS DE TÉCNICA INOVADORA MINIMAMENTE INVASIVA

Filipe Vaz da Silva<sup>1</sup>; Tiago Costa<sup>1</sup>; Sérgio Sousa<sup>1</sup>; Armindo Picão Fernandes<sup>1</sup>; Rodrigo Batata<sup>1</sup>; Joaquim Reis<sup>1</sup>; Alfredo Calheiros<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

A recalibração lombar (RL) por via aberta ou por procedimentos minimamente invasivos, como a técnica endoscópica uniportal (UESS) ou biportal (BESS), é uma cirurgia standard no tratamento da estenose canalar lombar (CLE). A BESS possibilita o uso de instrumentos cirúrgicos utilizados na técnica microcirúrgica e a sua visualização direta através de um endoscópio. Em Portugal e nos restantes países Europeus, contrariamente à UESS, a BESS ainda não é habitualmente realizada na prática clínica.

Pretende-se descrever a técnica cirúrgica e demonstrar os resultados clínicos – funcionais, incapacidade e qualidade de vida – dos primeiros casos de doentes com CLE submetidos a RL por BESS num centro neurocirúrgico.

Foram colhidos dados demográficos, dados relacionados com a cirurgia (duração, nível abordado, tamanho das incisões, perda hemática, analgesia perioperatória, complicações) e internamento (duração, tempo até mobilização, analgesia pós-operatória), *outcome* clínico (pontuação da lombalgia e ciatálgia na escala visual analógica – VAS, regresso ao emprego), grau de incapacidade e qualidade de vida (pontuação na escala de incapacidade de Oswestry – ODI e na escala EuroQoL-5D) ao primeiro, terceiro e sexto mês após cirurgia.

O nível mais abordado foi L4-L5 e a duração média de cirurgia foi inferior a 3 horas (após curva de aprendizagem inicial). Não ocorreram complicações e a perda hemática média foi inferior a 25 mL. Maioritariamente os doentes realizaram levante nas primeiras 6 horas e regressaram ao emprego duas semanas após a cirurgia. A analgesia pós-operatória imediata e durante o *follow-up* foi residual. Verificou-se melhoria significativa da pontuação nas escalas VAS lombalgia, VAS ciatálgia, ODI e EuroQoL-5D durante o *follow-up*.

A RL por BESS é uma técnica cirúrgica segura, associada a reduzida taxa de complicações, mobilização pós-operatória precoce, escassa necessidade de analgesia pós-operatória, regresso ao emprego célere e *outcome* satisfatório (clínico, incapacidade funcional e qualidade de vida) até ao sexto mês pós-operatório.

**Palavras-chave:** Endoscopia, Biportal, Estenose canalar lombar, Minimamente invasivo.

## CO-023 - AUDITORIA AOS PEDIDOS DE CONSULTA EXTERNA POR PATOLOGIA DEGENERATIVA DE COLUNA LOMBAR EM UM CENTRO NEUROCIRÚRGICO: NÚMEROS, PROBLEMAS E POTENCIAIS SOLUÇÕES

Filipe Vaz da Silva<sup>1</sup>; Tiago Costa<sup>1</sup>; Joaquim Reis<sup>1</sup>; Isabel Ribeiro<sup>1</sup>; Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

Diariamente são realizadas inúmeras consultas externas (CE) de Neurocirurgia em Portugal. Em vários centros a maioria dos motivos de CE deve-se a patologia degenerativa de coluna, sobretudo lombar (PDCL), e grande parte dos doentes não são orientados para tratamento cirúrgico. Como tal, é fundamental otimizar a referência à CE dos doentes com PDCL para maximizar os recursos humanos, produtividade laboral, qualidade de vida e benefício clínico com tratamento cirúrgico e não cirúrgico.

Pretende-se conhecer a epidemiologia de referência à CE num centro neurocirúrgico, avaliar a orientação dada aos doentes com PDCL e apresentar uma solução para melhorar a eficiência da referência à CE de doentes com PDCL.

Foram analisados todos os pedidos de CE realizados a um centro neurocirúrgico entre janeiro e junho de 2021, com base em registos clínicos e exames complementares de diagnóstico disponíveis. O *outcome* dos doentes foi avaliado até dezembro de 2021.

Dos 1138 pedidos de CE efetuados, 706 (62%) foram relativos a PDCL (59% do género feminino e 41% do género masculino; idade média de 56,16±13,81 anos). Os pedidos foram maioritariamente originários do distrito do Porto (33,2%), com uma prevalência de PDCL em Portugal estimada em 39%. Relativamente à resposta aos pedidos, 111 (15,7%) foram aceites, 593 (84%) foram recusados e 2 (0,3%) foram engano ou erro. Apenas 27 (3,8%) doentes foram submetidos a tratamento cirúrgico, sendo que os restantes doentes foram orientados para tratamento não cirúrgico ou não necessitaram de cuidados, faltaram ou desistiram à primeira CE, foi-lhes recusado pedido de CE (por diversos motivos) ou apresentavam patologia não neurocirúrgica.

Os números evidenciados suportam a necessidade de mudança na referência à CE e orientação dos doentes com PDCL. Nesse sentido, o projeto GLIA foi idealizado para maximizar os benefícios do tratamento cirúrgico e não cirúrgico destes doentes.

**Palavras-chave:** Consulta externa, Patologia degenerativa de coluna lombar, Tratamento cirúrgico, Projeto GLIA.

## CO-024 - IDIOPATHIC SPINAL CORD HERNIATION: AN EXTREMELY RARE CAUSE OF PARAPARESIS. WHEN GOING FORWARD TAKES US BACKWARDS

Bernardo de Smet<sup>1</sup>; Lino Fonseca<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Fausto Carvalho<sup>1</sup>; Rui Rato<sup>1</sup>; Luis Cardoso<sup>1</sup>; José Brás<sup>1</sup>

1-Hospital de São José-CHULC

**Introduction:** Idiopathic spinal cord herniation (ISCH) is a rare condition, originally described in 1974 by Wortzman. By definition, is a ventral displacement of the spinal cord through a dural defect, resulting in neurological impairment secondary to adhesion and vascular compromise. The pathogenesis of the dural defect in the anterior surface of the dural sac is unknown. The condition primarily affects the thoracic spinal cord, and is more common in middle-aged patients, predominantly females.

The purpose of this study is to highlight the existence of this extremely rare cause of paraparesis, which is often misdiagnosed.

**Methods:** A PubMed, MEDLINE, EMBASE search was conducted using the terms "spinal cord herniation," "idiopathic spinal cord herniation," "anterior spinal cord herniation," and "spontaneous spinal cord herniation." and we also report our own case.

**Results:** A 54-year-old male, with a previous urological surgery resulting in chronic vesical catheterization, with a worsening paraparesis for the last 6 months associated with anesthesia below T10. The MRI showed a ventral displacement of the medulla in T7/T8 with an enlarged posterior subarachnoid space at that level. A 4-level laminotomy was performed followed by spinal cord herniation reduction and closure of the anterior dural defect with dural replacement being anchored with sutures on the remaining dura. The patient had a partial recovery of its motor deficits recovering his ability to walk with the support of a stroller.

**Conclusion:** ISCH is an extremely rare cause of paraparesis often with a late diagnosis or misdiagnosed especially with subarachnoid cysts. Due to the late diagnosis and the usual presence of motor deficits caused by the ischemia of the herniated spinal cord it is not associated with a good prognosis. As such, however uncommon it may be, it should not be forgotten during a differential diagnosis of paraparesis.

**Palavras-chave:** ISCH, Spinal cord herniation; paraparesis.

## CO-025 - MULTILEVEL ANTERIOR CERVICAL CONSTRUCTIONS: AN ANALYSIS AND COMPARISON OF CONSTRUCTION TECHNIQUES, SURGICAL TIME AND EVALUATION OF SYMPTOMATIC ADJACENT LEVEL DISEASE

Jácome Morgado<sup>1</sup>; Mariana Casqueiro<sup>1</sup>; Mário Vale Campos<sup>1</sup>; Tiago Lorga<sup>1</sup>; João Paulo Andrade<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introduction:** Multiple level anterior cervical constructions (MLACC) carry a high risk of adjacent level disease (ALD). The purpose of this study was to evaluate the different techniques for MLACC and rate of ALD.

**Methods:** The authors performed a retrospective analysis of all the multilevel (more than one) anterior cervical spine surgeries performed between 2015 and 2021.

**Results:** MLACC were performed in 140 patients with a mean age of 57.7. From these 54.3% were female and 36.5% were smokers. Myelopathy was present in 52.7% and radiculopathy in 63%. Longer constructs were associated with the occurrence of myelopathy ( $p < 0.05$ ). In 83.6% a 2-level construct was performed, in 15.7% a 3-level and in 0.7% a 4-level. In 81.4% fusion was performed, in 5.7% a total disc replacement (TDR) and in 12.9% a hybrid construct. Length of surgery had a normal distribution when evaluated for a 2, 3 or 4-level procedure. It was similar between fusion and hybrid constructs but was longer in TDR. Operative complications were described in 3 cases (all fusion) and 4 patients underwent second surgery (3 after fusion procedures and 1 after TDR).

**Conclusion:** MLACC are a safe and effective procedure for the treatment of several cervical spine degenerative disorders. The symptomatic adjacent level disease rate was 4.3%. There was no difference in the type of construct used regarding reoperation and complications rendering them all equally safe and effective.

**Palavras-chave:** ACDF, artroplastia, doença segmento adjacente.

## CO-026 - DOES THE TYPE AND POSITION OF MULTILEVEL ANTERIOR CERVICAL CONSTRUCTS INFLUENCE CERVICAL SAGITTAL PARAMETERS AND ADJACENT DISK MEASUREMENTS? A RETROSPECTIVE ANALYSIS OF 100 MULTILEVEL CONSTRUCTS.5

Diogo M. Jácome Morgado<sup>1</sup>; Mario Vale Campos<sup>1</sup>; Mariana Casqueiro<sup>1</sup>; Tiago Lorga<sup>2</sup>; João Paulo Andrade<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia-Hospital Egas Moniz; 2-Serviço de Neuroradiologia-Hospital Egas Moniz

**Introduction:** Cervical sagittal parameters are related with clinical outcomes after multi-level anterior cervical discectomy and fusion (ACDF). However, there is no comparison of these parameters after motion preserving (MP), hybrid (H) or fixed (F) constructs. The aim of this work was to access the impact of the type and position of multilevel anterior cervical construct (MLACC) in the cervical sagittal parameters and adjacent levels.

**Methods:** The authors performed a retrospective analysis of all the multilevel (more than one) anterior cervical spine surgeries performed between 2015 and 2021 due to degenerative disease.

**Results:** In the hybrid and motion preserving construct groups the variation of cervical lordosis (C2-C7) was higher than with fixed constructs. In the MP and H groups there was a reduction in superior adjacent disc angle without compromising the cervical tilt, neck tilt and cervical lordosis. The Thoracic Inlet Angle (TIA) was lower in the Hybrid constructs.

**Conclusion:** In this series all construct types were safe and restored adequate cervical lordosis with motion preserving and hybrid constructions being associated with higher degree of correction. Lower TIA has been correlated with more severe deformity and myelopathy and in this series it was lower in patients who underwent hybrid construction. Further studies, namely prospective randomised studies are needed to precisely evaluate the impact of MP and H constructs in cervical sagittal parameters and adjacent segment disease.

**Palavras-chave:** cervical sagittal parameters myelopathy.

## CO-027 - ACESSO MINIMAMENTE INVASIVO PARA REMOÇÃO DE OSTEOLASTOMA DA MASSA LATERAL E PEDÍCULO DE C6: VÍDEO CIRÚRGICO

Pedro Teles<sup>1,2</sup>; Marisa Cunha<sup>1</sup>; Rui Vaz<sup>1</sup>; Paulo Pereira<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

**Introdução:** O osteoblastoma é um tumor ósseo primário com afinidade pela coluna vertebral, envolvendo geralmente os elementos posteriores, embora a extensão através dos pedículos para o corpo vertebral não seja incomum.

O tratamento passa frequentemente pela intervenção cirúrgica, através da curetagem, ressecção em bloco ou piecemeal com margem. Apesar de benigno, pode apresentar um comportamento agressivo, com recorrência ou transformação maligna se ressecção incompleta.

Apresentamos o vídeo cirúrgico ilustrando a remoção piecemeal de um osteoblastoma da massa lateral e pedículo de C6 por acesso minimamente invasivo.

**Caso Clínico:** Homem, 33 anos, sem antecedentes relevantes, em investigação por cervicalgia de caráter progressivo as-

sociada a limitação da rotação lateral esquerda do pescoço e diminuição da força no membro superior esquerdo 4+/5 MRC.

TC cervical revelou lesão óssea centrada no pedículo esquerdo em C6 com halo hipodenso periférico, envolvendo a cortical posterior do foramen intervertebral ipsilateral. Exame histológico após biópsia orientada por TC revelou tratar-se de um osteoblastoma.

Os exames de imagens de controlo revelaram crescimento progressivo da lesão tendo sido colocada indicação cirúrgica. Optou-se por acesso pósterio-lateral minimamente invasivo com ressecção piecemeal sem instrumentação.

Neste vídeo cirúrgico são discutidos os aspetos técnicos e anatómicos da remoção tumoral e a importância da neuronavegação, ecodoppler e videoangiografia intraoperatória, no seu conjunto contribuindo para a preservação das estruturas vasculares e radiculares adjacentes.

A cirurgia não teve intercorrências, a imagiologia pós-operatória não revelou resíduo tumoral e o doente apresentou excelente resultado funcional.

**Conclusão:** O acesso minimamente invasivo, coadjuvado pela neuronavegação, doppler e videoangiografia demonstrou-se eficaz e seguro na abordagem desta lesão.

**Palavras-chave:** Osteoblastoma, Minimamente invasivo.

## CO-028 - AVALIAÇÃO SEQUENCIAL DOS VALORES HEMATOLÓGICOS COMO FATOR PROGNÓSTICO EM DOENTES COM GLIOBLASTOMA

Nuno Piedade<sup>1</sup>; Manuel Pinto<sup>2</sup>; Bruno Carvalho<sup>2</sup>; Rui Vaz<sup>2</sup>; Paulo Linhares<sup>2</sup>

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

**Introdução:** As células inflamatórias são importantes promotoras do crescimento tumoral, consideradas como fatores prognósticos. Glioblastoma (GBM) não é diferente. Assim, pretendemos avaliar os parâmetros inflamatórios, NLR, PLR, RDW-CV e RDW-SD em diferentes fases do tratamento do GBM, a fim de compreender se haverá valores que permitam prever o prognóstico do doente em termos de sobrevivência livre de progressão (SLP) e sobrevivência global (SG).

**Métodos:** Estudamos uma coorte de 124 doentes acompanhados no Serviço de Neurocirurgia de um hospital terciário, entre janeiro/2014 e dezembro/2018. Realizamos análises univariada e multivariada correlacionando NLR, PLR, RDW-CV, RDW-SV com SG e SLP por período de tratamento.

**Resultados:** Na análise univariada observamos que o valor de NLR pré-quimioterapia <4 associou-se a melhor SG que valores >4 ( $p = 0,0007$ ) e NLR PreS-PosS (diferença entre pré e pós-operatório) difere significativamente entre os doentes com valores < 5 e > 5 ( $p = 0,0261$ ). Valores de PLR pré-quimioterapia >9 e valores de NLR >4 foram associados a uma SLP mais baixa ( $p = 0,0008$ ;  $p = 0,0003$ ). Na análise multivariada não encontramos valores estatisticamente significativos para estes mesmos parâmetros.

**Conclusão:** Os resultados deste estudo demonstraram que valores mais elevados de NLR e PLR pré-quimioterapia foram associados a pior prognóstico e valores de NLR PreS-PosS se associaram a melhor prognóstico. No entanto, nenhum desses parâmetros pode ser considerado um fator prognóstico independente no GBM.

**Palavras-chave:** Glioblastoma, Rácio neutrófilo-linfócito, Rácio plaqueta-linfócito, RDW, Sobrevivência global, Progressão livre de doença.

## CO-029 - PSEUDOPROGRESSÃO COMO BIOMARCADOR DE PROGNÓSTICO EM DOENTES COM GLIOBLASTOMA

Juliana Maria da Cruz Teixeira<sup>1</sup>; Manuel J. Ferreira Pinto<sup>2</sup>; António Luís do Cerejo<sup>2</sup>; Paulo José de Campos Vieira<sup>2</sup>

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Centro Hospitalar Universitário de São João

**Introdução:** A pseudoprogredão (PsP) tem sido descrita como preditor de melhor prognóstico em doentes com glioblastoma. No entanto, alguns autores não conseguiram encontrar uma melhoria na sobrevida global (SG) nos doentes com PsP. Assim, nosso objetivo foi avaliar a significância prognóstica da PsP em doentes com glioblastoma, determinando a SG e sobrevida livre de progressão (SLP).

**Métodos:** Realizamos uma análise retrospectiva em doentes recém-diagnosticados com glioblastoma de janeiro de 2014 a dezembro de 2018. Considerando as características de imagem em exames de ressonância magnética de seguimento aos seis meses, os doentes foram categorizados pelo diagnóstico de doença progressiva (DP) ou doença não progressiva (DnP). Além disso, realizamos uma análise de subgrupo nos doentes com DnP, com base na presença de PsP (subgrupos PsP vs n-PsP). A análise de sobrevivência foi realizada pelo método de Kaplan-Meier.

**Resultados:** Dos 129 doentes incluídos, 63 (48,8%) foram classificados como DP e 66 (51,2%) como DnP. A SG média para DP e DnP foi 11,59 e 24,43 meses, respetivamente ( $p < 0,01$ ). A média de SLP para DP foi 4,03 meses e DnP foi 12,69 meses ( $p < 0,01$ ). Na análise de subgrupos, PsP foi encontrado em 8 casos na coorte DnP (12,1%). A SG média para PsP e n-PsP foi 24,36 e 22,17 meses, respetivamente ( $p = 0,732$ ). A média de PFS para PsP foi de 18,92 meses e para n-PsP foi de 11,78 meses ( $p = 0,0265$ ). Na análise multivariada, PsP não se correlaciona com maior SG (Coef. 1,30,  $p = 0,806$ ) ou SLP (Coef. 5,44,  $p = 0,094$ ).

**Conclusão:** A PsP não mostrou uma maior SG comparada com doença estável. Os nossos achados não suportam um significado prognóstico nos doentes com glioblastoma.

**Palavras-chave:** Pseudoprogredão, Glioblastoma

## CO-030 - "GROWING TERATOMA SYNDROME" – UMA ENTIDADE RARA DA NEURONCOLOGIA

João Páscoa Pinheiro<sup>1</sup>; Olinda Rebelo<sup>1</sup>; Alice Carvalho<sup>1,2</sup>; José Augusto Costa<sup>1,2</sup>; José Gustavo Bento Soares<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2-Hospital Pediátrico de Coimbra

**Introdução:** Apresentação e discussão de um processo fisiopatológico raro, denominado na literatura como "Growing teratoma syndrome". Descrito por Logothetis CJ em 1982, este síndrome é caracterizado por sinais imagiológicos de crescimento tumoral durante o tratamento de um tumor secretor de células germinativas apesar da normalização dos marcadores tumorais presentes no líquido cefalo-raquidiano (LCR).

**Métodos:** Trata-se de um paciente, do sexo masculino de 17 anos. É referenciado à nossa instituição por quadro clínico compatível com diabetes insípida associado a lesão expansiva da região pineal e hidrocefalia obstrutiva subaguda. Foi feito doseamento sérico e no LCR de alfa-feto-proteína e B-HCG e realizada III<sup>o</sup> ventriculocisternostomia e biópsia da lesão tumoral por via endoscópica. O resultado histopatológico foi compatível com tumor de células germinativas. No sangue e LCR observou-se aumento dos valores de B-HCG e alfa-fetoproteína. Iniciou quimioterapia, seguindo o

protocolo europeu dirigido a tumores germinativos SIOF CNS GCT II. Cumpriu 3 ciclos de quimioterapia, tendo havido negatificação dos marcadores tumorais, alfa-fetoproteína e B-HCG. No entanto RM C-E mostrou a lesão tumoral com ligeiro aumento de volume relativamente ao diagnóstico, pelo que se colocou a hipótese de "Growing teratoma syndrome" e foi decidida exérese cirúrgica.

**Resultados:** Foi realizada uma abordagem supracerebelosa infratentorial e remoção macroscopicamente total da lesão, a qual nos propomos a apresentar na forma de vídeo.

**Conclusão:** Em doentes com tumores de células germinativas, submetidos a quimioterapia, nos quais se verifique uma diminuição marcada dos marcadores tumorais a nível do LCR e paradoxalmente um aumento do volume da lesão em exames imagiológicos de controlo, a entidade "Growing teratoma syndrome" deve ser distinguida de "progressão da lesão" uma vez que a abordagem terapêutica e os seus prognósticos são diferentes.

**Palavras-chave:** Tumor Germinativo, Glândula Pineal, Neurooncologia, Neurocirurgia Pediátrica.

## CO-031 - VERY OLD HIGH-GRADE GLIOMA PATIENTS: A RETROSPECTIVE REVIEW

Teresa Morais Pinheiro<sup>1</sup>; Pedro Moura Branco<sup>1</sup>; Bernardo Smet<sup>1</sup>; Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>; Francisco Almeida Rebelo<sup>1</sup>; Inês Ramadas<sup>1</sup>; Pedro Sutil Roque<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introduction:** High grade gliomas are the most frequent primary brain neoplasm in adults, with estimated incidence of 0.59 to 3.69 per 100,000 people<sup>(1)</sup>. A multidisciplinary approach with surgery and adjuvant chemotherapy and radiotherapy is the current mainstay. However, the optimal treatment of elderly patients with high-grade gliomas has not yet been determined.

**Methods:** A retrospective review of all consecutive cases admitted to a tertiary university hospital between January 2015 and December 2020 with the diagnosis of high-grade glioma was performed. Elected patients were 80 years old or older, diagnosed with glioblastoma IDH-Wildtype or astrocytoma IDH mutated grade 4 and submitted to craniotomy or tumor biopsy. Clinical information (Karnofsky Performance Score, KPS), surgical procedure (craniotomy versus biopsy), tumor characterization (IDH; MGMT, EGFR status), adjuvant treatments performed (radiotherapy and/or chemotherapy) and overall survival were collected.

**Results:** 26 patients were included in the study, with a mean age of 81,8 years old. 14 were submitted to biopsy and 12 to craniotomy with the purpose of maximal safe removal. The overall survival was 113 days in the biopsy group and 234 days in the craniotomy group. Overall survival was longer in the group treated with adjuvant radiotherapy and with higher pre-operative KPS.

**Conclusion:** According to the results of this study, very old patients with diagnosed high-grade glioma seem to have longer overall survival after craniotomy compared to biopsy and when treated with adjuvant radiotherapy, even though average survival is still inferior to younger patients.

**Palavras-chave:** Glioblastoma, Elderly, Glioma, High-grade.

## CO-032 - METABOLIC SYNDROME AND SURVIVAL OF GLIOBLASTOMA'S PATIENTS

Diana Lucas<sup>1,2</sup>; Bruno Carvalho<sup>1,2</sup>; Rui Tuna<sup>1,2</sup>; Rui Vaz<sup>1,2</sup>; Paulo Linhares<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Introduction:** Several studies point metabolic syndrome

(MS) has a risk factor for development and progression of several types of cancer. Its association with GBM have yet to be determined and only two studies investigate the impact of MS in the prognosis of GBM patients. These studies showed, at least, a trend toward decreased survival in patients with MS. Nonetheless there are controversies about the impact of isolated cardiovascular risk factors and diabetes in these patient's survival.

The objective of this study was to determine whether patients with GBM and MS had a worse clinical outcome.

**Methods:** We retrospectively reviewed the clinical records of 180 patients diagnosed with GBM. We defined MS according to American Heart Association (AHA) as the presence of at least three of the following criteria: diabetes, hypertension, hyperlipidemia and obesity.

We analyzed the overall survival (OS) and progression free survival (PFS) of patients with and without MS.

**Results:** Of 180 patients, 20 (11.1%) met the diagnostic criteria for MS. The OS of patients with MS was 19.8 months and without MS was 17.7 months ( $p$ -value = 0.085). The PFS of patients with MS was 9.9 months and without MS was 7.8 months ( $p$ -value = 0.076).

**Conclusion:** Our results showed no prognostic relevance of MS in patients with GBM, although there was a trend toward increased OS and PFS in patients with MS.

**Palavras-chave:** Glioblastoma, Metabolic syndrome, overall survival, progression free survival.

### CO-033 - LUNG METASTASIS: REVIEW OF A TERTIARY HOSPITAL CASE LOAD FROM 2015 – 2020

Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>; Inês Ramadas<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-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introduction:** In adults cerebral metastasis are the most common intracranial tumours and with the increase in global survival their incidence is rising. Lung tumours are the most common origin of brains metastasis, and, in our experience, this is true for men but also for women. Taking into consideration their growing part in our everyday case load, it is important to know our results with an emphasis in patient selection, surgical approach and overall outcome.

**Methods:** Histopathological, radiological, surgical and physical examination findings of all consecutive patients with confirmed brain metastasis with a primary lung tumour were retrospectively reviewed.

**Results:** In the aforementioned timeframe we treated 79 patients with confirmed brain metastasis with origin in primary lung tumours. By far the most common histological type was adenocarcinoma. The craniotomy with GTR intent was our preferred approach and over 80% of patients had a Karnofski Performance Status >70 at presentation. We managed a very high rate of GTR when that was our objective and our complication rate was low, most commonly surgical site infection and *de novo* postoperative transitory deficits.

**Conclusion:** The review of our case load allows us to better know the characteristics of our population and to sharpen our criteria for surgery. Our complication rate and outcomes, both in relation with the degree of resection and with the functional status, will serve as grounding in which to further improve the care of our patients.

**Palavras-chave:** Metastasis, Oncology, Primary Lung Tumour.

### CO-034 - RADIOTERAPIA PALIATIVA EM DOENTES COM GLIOBLASTOMA IDH WILDTYPE: FATORES PROGNÓSTICOS

Vítor Silva<sup>1</sup>; Sofia Tavares<sup>1</sup>; Inês Jesus<sup>1</sup>; João Nabais<sup>1</sup>; Victor Henriques<sup>1</sup>; Rúben Cardoso<sup>1</sup>; Inês Pinto<sup>1</sup>; Maria Corbal<sup>1</sup>; José Luís Alves<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** Os glioblastomas são lesões cerebrais agressivas e limitantes da expectativa de vida. Em doentes que não reúnem critérios clínicos ou em que a própria extensão da doença impede a realização de tratamentos mais complexos opta-se frequentemente por tratamentos paliativos adjuvantes, nomeadamente com recurso a radioterapia.

**Objetivo:** Avaliar preditores de sobrevida global após radioterapia paliativa em doentes com diagnóstico anatomopatológico de Glioblastoma - IDH "wildtype" segundo a 6ª edição da classificação de tumores do sistema nervoso central da Organização Mundial de Saúde.

**Métodos:** Foi realizada uma avaliação retrospectiva de dados demográficos e clínicos de doentes submetidos a radioterapia paliativa entre 2015 e 2019. Foram selecionados apenas os doentes com diagnóstico inaugural confirmado por avaliação anatomopatológica de glioblastoma - IDH "wildtype". Foram avaliados vários fatores em relação com a sobrevida, entre os quais o *Karnofsky performance score* (KPS), género, idade, realização de quimioterapia adjuvante, localização e extensão das lesões assim como o tipo de cirurgia realizada (biópsia; remoção subtotal; remoção total).

Um  $p$ -value < 0,05 foi definido como estatisticamente significativo.

**Resultados:** Foram analisados 75 doentes com uma idade média de 69,79 ( $\pm 9,89$ ) anos. O tempo médio de sobrevida foi de 201,6 dias ( $\pm 105,2$  dias). Observou-se uma tendência de menor sobrevida global nos doentes com KPS < 60 (Pearson Chi-Square,  $p=0,046$ ). Pelo contrário, verificou-se uma maior longevidade nos doentes com lesões menos extensas (lobares, confinadas a um hemisfério) (Pearson Chi-Square,  $p=0,013$ ) e que realizaram quimioterapia adjuvante (Pearson Chi-Square,  $p=0,016$ ). Não foi identificada uma relação entre a sobrevida e a idade ou a extensão da remoção lesional.

**Conclusão:** A média de sobrevida global do nosso estudo é comparável com estudos semelhantes descritos na literatura para este subgrupo de doentes. Doentes com KPS inicial mais baixo têm pior prognóstico, devendo ser considerados para tratamentos menos agressivos e de menor duração. Doentes selecionados podem ser bons candidatos para terapêuticas adjuvantes mais agressivas.

**Palavras-chave:** Radioterapia paliativa, Glioblastoma, IDH wildtype.

### CO-035 - UTILIZAÇÃO DE PEÇA DE MICRO INSPEÇÃO PARA VERIFICAÇÃO APÓS CLIPAGEM DE ANEURISMAS INTRACRANIANOS

Domingos Coiteiro<sup>1,2</sup>

1-Hospital da Luz Lisboa; 2-Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Introdução:** A cirurgia para tratamento de aneurismas intracranianos tem como objetivo a sua oclusão total para prevenção de rotura, mantendo a patência dos eixos arteriais envolvidos, ou em estreita proximidade. Angiografia convencional intra

operatória, e mais recentemente angiografia de fluorescência incorporada no microscópio cirúrgico, permitem confirmar a correta aplicação de clip. Pretende-se mostrar a utilidade de peça de micro inspeção como adjuvante na verificação da oclusão de aneurismas e permeabilidade de artérias perfurantes.

**Métodos:** Foram selecionados cinco casos de cirurgia para tratamento de aneurismas intracranianos, em que a peça de micro inspeção foi considerada útil na avaliação do aneurisma, sua relação com ramos arteriais, ou na inspeção após aplicação de clip. Os vídeos cirúrgicos foram editados de forma a demonstrar os passos essenciais de cada um dos procedimentos.

**Resultados:** Dos 5 casos apresentados, 2 doentes foram operados após hemorragia subaracnoideia, e os restantes 3 foram tratados por aneurismas não rotos. Uma doente apresentava aneurismas múltiplos (artéria cerebral média, artéria coroideia anterior, artéria comunicante posterior, carótida paracinoideia). A localização dos restantes aneurismas foi: artéria comunicante posterior (2 casos), artéria cerebral anterior (segmento A1), artéria cerebral média. A peça de micro inspeção permitiu avaliar o estado de oclusão dos aneurismas e patência de ramos perfurantes. Em 2 dos 5 casos foram feitos ajustes na aplicação dos clips.

**Conclusão:** Oclusão total do saco aneurismático e preservação da patência arterial são elementos chave no sucesso do tratamento de aneurismas. Angiografia convencional, angiografia de fluorescência e microdoppler são contributos importantes para esse objetivo. A peça de micro inspeção acoplada ao microscópio cirúrgico, é uma ferramenta adicional para melhorar a eficácia e segurança deste tipo de procedimento.

**Palavras-chave:** aneurisma, clipagem, inspeção, perfurantes.

## CO-036 - SURGICAL TREATMENT OF TYPE 1 SPINAL DURAL ARTERIOVENOUS FISTULA

**Bernardo Smet**<sup>1</sup>; **Lino Fonseca**<sup>1</sup>; **Ametz Sagarrabay**<sup>1</sup>; **Teresa Pinheiro**<sup>1</sup>; **Rui Rato**<sup>1</sup>; **Fausto Carvalho**<sup>1</sup>; **Luis Cardoso**<sup>1</sup>; **José Brás**<sup>1</sup>  
1-Hospital de São José

**Introduction:** Spinal dural arteriovenous (SDAVF) fistulas are the most commonly encountered vascular malformation of the spinal cord and a treatable cause for progressive paraplegia. They most commonly affect elderly men and are classically found in the thoracolumbar region. Despite being the most commonly encountered spinal vascular malformation, SDAVFs are rare and still underdiagnosed entities. The shunt is located inside the dura close to the spinal nerve root where the arterial blood from a radiculomeningeal artery enters directly into radicular vein. The increase in spinal venous pressure leads to decreased drainage of normal spinal veins, venous congestion, and clinical findings of progressive myelopathy. On MRI, the combination of spinal cord edema, perimedullary dilated vessels, and spinal cord enhancement is characteristic.

**Methods:** We present the surgical video of the treatment of a type 1 dorsal arteriovenous fistula with its origin at the right radicular artery of T11.

**Results:** A 68 year old male presenting with progressive worsening of paraparesis in the last 6 months with hypoesthesia at the level of T12. The MRI showed an extensively enlarged dorsal perimedullary veins with associated spinal cord edema. The angiography confirmed the presence of a SDAVF with its origin at the right radicular artery of T11. A 2-level laminotomy was performed with the identification of the SDAVF. An ICG angiography was performed before and after exclusion of the fistula. The procedure was made with the support of intraoperative neuromonitorization. The patient had a favourable outcome

with an improvement of the paraparesis.

**Conclusion:** SDAVF is a rare but treatable cause of otherwise progressive paraplegia. MR imaging trias of cord edema, perimedullary vessels, and contrast enhancement of the cord in elderly men should lead to the diagnosis, which should be confirmed by selective diagnostic angiography. Surgery still remains the gold standard treatment for this condition.

**Palavras-chave:** Spinal dural arteriovenous fistula, Paraplegia, angiography.

## CO-037 - NEUROMODULAÇÃO EM DOENTES COM AGENESIA DO SACRO – COMO PODEM A IMPRESSÃO 3D E NEURONAVEGAÇÃO AJUDAR?

**Sara Nunes de Sequeira**<sup>1,2</sup>; **Mafalda Franco Carneiro**<sup>2</sup>; **Filipe Abadesso Lopes**<sup>3</sup>; **Lia Neto**<sup>4</sup>; **Ricardo Pereira e Silva**<sup>3</sup>; **Alexandre Rainha Campos**<sup>2,5</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, EPE; 2-Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (FMUL); 3-Serviço de Urologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 4-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 5-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE

**Introdução:** A síndrome de regressão caudal (SRC) é uma malformação rara, associada a deformações lombo-sagradas e a alterações gastrointestinais/geniturinárias e/ou dos membros inferiores. A neuromodulação sagrada (NMS) é uma das opções terapêuticas com melhores resultados na presença de sintomas gastrointestinais/geniturinários refratários à terapêutica médica. É essencial o correto posicionamento do eletrodo de estimulação nervosa, habitualmente junto às raízes de S3, o que pode ser desafiante na presença de deformações do sacro, dada a ausência das referências ósseas habitualmente visualizadas sob fluoroscopia. Os autores descrevem um método para o posicionamento do eletrodo baseado no planeamento pré-operatório com réplicas 3D da anatomia dos doentes aliado à neuronavegação (NN) intraoperatória.

**Método:** Selecionaram-se dois doentes com SRC associada a agenesia do sacro e quadro de disfunção neurogénica do trato urinário baixo refratária ao tratamento médico. As imagens pré-operatórias foram processadas, o sacro impresso numa impressora 3D e as raízes sagradas replicadas com fios de silicone. Foi possível analisar a anatomia óssea e nervosa, definir o alvo, o ponto de entrada no foramen e a angulação do introdutor. Este plano foi transposto para o navegador e os doentes operados acordados.

**Resultados:** Intra-operatoriamente, a NN permitiu a visualização em tempo real da posição do introdutor e a colocação do eletrodo na localização e profundidade desejadas. O posicionamento correto foi confirmado por estimulação com resposta típica de S3 (flexão do *hallux* e *bellows reflex*) e por fluoroscopia. Em ambos os doentes, foi implantado o gerador elétrico com boa resposta clínica.

**Conclusão:** A existência de uma réplica 3D melhora a compreensão espacial da anatomia do sacro. Em conjunto com a NN, podem ser usadas para ultrapassar a dificuldade técnica de colocação de eletrodos de NMS em doentes com deformidades ósseas.

**Palavras-chave:** Neuroestimulação sagrada, neuronavegação, impressão 3D.

## CO-038 - DBS NO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DO SÃO JOÃO: A EXPERIÊNCIA DOS ÚLTIMOS 20 ANOS

Carolina Silva<sup>1</sup>; Daniel Ferreira<sup>2,3</sup>; Marisa Cunha<sup>1,3</sup>; Rui Vaz<sup>1,3,4</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de São João; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de São João; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurociências-CUF

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda é um tratamento demonstradamente eficaz nas doenças do movimento. O objetivo é apresentar a experiência do nosso centro.

**Métodos:** Análise retrospectiva de doentes com Doença de Parkinson (DP), Tremor e Distonia submetidos a DBS no nosso centro, entre 2002 e 2021. Foram registados dados sociodemográficos e clínicos e variáveis referentes à DBS.

**Resultados:** A DBS em 414 doentes com DP resultou numa diminuição do score UPDRS-III ( $48 \pm 12$  vs  $12 \pm 7$ ;  $p < 0,001$ ), e UPDR-IV ( $10 \pm 3$  vs  $3 \pm 2$ ;  $p < 0,001$ ). Uma comparação entre os anos de 2002-2006 e 2017-2021 demonstrou uma diminuição no número de anos de evolução da doença. A DBS em 44 doentes com Distonia teve resultados mais favoráveis na distonia idiopática/genética (global:  $47 \pm 24$ ; 1 ano:  $21 \pm 16$ ) do que na distonia secundária (global:  $61 \pm 26$ ; 1 ano:  $39 \pm 19$ ). Na distonia cervical observou-se uma diminuição do score de TWSTRS (global:  $24 \pm 11$ ; 1 ano:  $8 \pm 5$ ). A DBS no Tremor foi realizada em 19 doentes. O score de FTM foi avaliado em 10 destes doentes, nos quais se verificou uma redução significativa na secção A (global:  $23 \pm 9$ ; 1 ano:  $13 \pm 7$ ) e na secção C (global:  $17 \pm 4$ ; 1 ano:  $7 \pm 8$ ), após a DBS.

**Conclusão:** Estes resultados demonstram o benefício da DBS nas doenças do movimento, realçando os efeitos de acordo com a etiologia e as características dos doentes selecionados.

**Palavras-chave:** Estimulação cerebral profunda, Doença de Parkinson, Tremor, Distonia

## CO-039 - ASLEEP DEEP BRAIN STIMULATION FOR PARKINSON'S DISEASE: FIRST EXPERIENCE AT CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE SÃO JOÃO

Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>1,2</sup>; Manuel Rito<sup>1,2</sup>; Clara Chamadoira<sup>1,2</sup>; João Massano<sup>1,2</sup>; Ana Oliveira<sup>1,2</sup>; Gonçalo Durães<sup>1,2</sup>; Maria José Rosas<sup>1,2</sup>; Rui Vaz<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Introduction:** Deep brain stimulation of the subthalamic nucleus (STN-DBS) is an effective therapeutic tool in Parkinson's disease. However, the need for the patient to be awake during surgery, to allow for stimulation test, makes this procedure highly uncomfortable and intimidating for most patients. Recently, it has been proposed that asleep STN-DBS could achieve equal therapeutic benefit.

**Objective:** To report the first cases of patients undergoing asleep STN-DBS at Centro Hospitalar Universitário de São João.

**Methods:** Five Parkinson's patients with disabling motor complications despite optimized medical therapy underwent asleep STN-DBS. Prior to stereotaxic frame application, patients were anesthetized with Propofol and Remifentanyl, with the former being stopped (and the latter increased) 20 minutes before microelectrode recordings (MER) started, and lasting up

to 60 minutes. Electrode position was guided by MER. Each step of the procedure on each side was performed sequentially, in order to allow for the completion of the implantation within this timeframe.

**Results:** The anesthesia protocol applied allowed for reliable detection of STN electrophysiological activity during MER. Anatomical reconstruction of final electrode position confirms correct targeting of the STN. Early post-operative clinical outcome, concerning medication dose reduction and motor improvement were comparable to reported outcomes for awake STN-DBS procedures. Longer follow-up period will allow us to assess the long-term outcome.

**Conclusion:** Asleep STN-DBS is a safe and equally efficient procedure. This option should be available within the arsenal of Functional Neurosurgery Units and offered to Parkinson's patients proposed for DBS. It provides a much more comfortable experience for the patients and shorter operative times, which, in turn could lead to a more efficient resource use and to treating more patients.

**Palavras-chave:** DBS, Parkinson's Disease.

## CO-040 - CIRURGIA POR DOR ATRIBUÍDA A LESÃO OU DOENÇA DO NERVO TRIGÊMIO: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Sara Nunes de Sequeira<sup>1,2</sup>; João Pedro Oliveira<sup>1</sup>; Miguel Miranda<sup>3</sup>; Vasco Carvalho<sup>4</sup>; Sérgio Figueiredo<sup>1</sup>; Luís Marques<sup>1</sup>; Carla Reizinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, EPE; 2-Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (FMUL); 3-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João

**Introdução:** A dor por lesão/doença do nervo trigémio (DLNNT) é uma causa rara de dor facial. A primeira linha terapêutica é médica, relegando a cirurgia para doentes com dor refratária ou intolerantes aos efeitos adversos medicamentosos. A evidência atual é limitada, não havendo resposta sobre quantos medicamentos devem ser tentados antes de se considerar doença refratária, nem estudos válidos sobre a eficácia e complicações da cirurgia, tornando o processo de decisão clínica desafiante. O objetivo deste trabalho é analisar a realidade de um centro português ao longo de 10 anos.

**Método:** Foram revistos retrospectivamente os processos clínicos dos doentes submetidos a cirurgia por DLDNT entre Janeiro 2010 e Março 2021. Posteriormente, aplicou-se um questionário telefónico, avaliando a eficácia da cirurgia e satisfação dos doentes com recurso às *Penn Facial Pain Scale-Revised* (PFPSR) e *Patient's Global Impression of Change Scale* (PGICS).

**Resultados:** Foram realizadas 23 cirurgias, a maioria por neuralgia do trigémio (NT) clássica (73,9%), seguida de NT secundária (8,7%), NT idiopática (8,7%) e neuropatia trigeminal dolorosa pós-traumática (8,7%). A mediana de tempo desde o início de sintomas até à primeira consulta de neurocirurgia foi 6 anos e 42,9% estavam medicados com 4 ou mais fármacos. A cirurgia mais comumente realizada foi a descompressão microvascular (DMV) (65,2%), seguida da radiofrequência do gânglio de Gasser (17,4%), DMV+rizotomia parcial (RP) (13%) e RP (4,3%). Cinco doentes tiveram recidiva das queixas (21,7%), tendo 2 colocado um estimulador do córtex motor, 1 realizado RP e 2 aguardam cirurgia. Três doentes (13%) apresentaram complicações pós-operatórias graves. Treze doentes (56,5%) responderam ao questionário telefónico, verificando-se com um score médio de satisfação PGICS=5,77 (de 1 a 7), uma re-

dução expressiva de *triggers* de dor (PFPSR pré-cirurgia=7,92; PFPSR pós-cirurgia=1,15) e uma diminuição na quantidade de fármacos (38,46% reduziu; 53% suspendeu).

**Conclusão:** A cirurgia é uma opção terapêutica com riscos, mas eficaz, que pode evitar polimedicação e persistência de sintomas ao longo dos anos, se referênciação mais precoce.

**Palavras-chave:** Nevralgia do trigêmeo, tratamento cirúrgico

## CO-041 - RESSEÇÃO DE CAVERNOMA TEMPORAL VIA SUPRACEREBELOSA TRANSTENTORIAL

**Jessica Branco**<sup>1</sup>; **José Hipólito Reis**<sup>1</sup>; **Alexandre Rainha Campos**<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Centro de Referência de Cirurgia de Epilepsia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (membro da ERN EpiCARE)

**Introdução:** A remoção de lesões na região temporoparietal é desafiante pela necessidade de atravessar estruturas importantes para a alcançar. Estão descritas diferentes vias de abordagem a esta região: subtemporal, transsilvica ou trans-temporal para lesões dos 2/3 anteriores; interhemisférica parieto-occipital ou supracerebelosa transtentorial para lesões do 1/3 posterior. Esta última, descrita pela primeira vez por Voigt e Yasargil em 1976, foi a via escolhida para a resseção de um cavernoma temporal no contexto de cirurgia da epilepsia.

**Caso Clínico:** Mulher de 61 anos, dextra, com diagnóstico de epilepsia desde 2013, refratária a terapêutica antiepiléptica. A RM-CE revelou a existência de um cavernoma temporal direito e no estudo pelo Grupo de Cirurgia da Epilepsia (GCE) do HSM, o foco epileptogénico aparentava localizar-se na mesma região, tendo sido proposta para lesionectomia. Foi realizado uma craniotomia suboccipital paramediana direita, acesso supracerebeloso transtentorial e resseção da lesão e do córtex adjacente guiado por neuronavegação. A doente não apresentou qualquer défice pós-operatório e a RM-CE mostrou remoção total da lesão.

**Conclusão:** A via supracerebelosa transtentorial é uma opção segura e útil para resseção de lesões do 1/3 posterior da região temporoparietal. Permitiu neste caso, a preservação das radiações ópticas e um ângulo de visão ideal sobre o cavernoma e o córtex adjacente, premissas fundamentais para a execução desta cirurgia.

**Palavras-chave:** Cavernoma, Supracerebeloso Transtentorial, Epilepsia

## CO-042 - HEMISFEROTOMIAS NO TRATAMENTO DE EPILEPSIAS REFRACTÁRIAS

**Ana Brito-Seixas**<sup>1</sup>; **Diogo Simão**<sup>1,2</sup>; **Carla Bentes**<sup>2,3,4</sup>; **António Gonçalves-Ferreira**<sup>1,2,4</sup>; **Sofia Quintas**<sup>2,4,5</sup>; **Alexandre Campos**<sup>1,2,4</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Referência de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (membro da ERN EpiCARE); 3-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 4-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A hemisferotomia é um procedimento agressivo, mas necessário para controlo de algumas epilepsias medica-

mente refratárias. É um procedimento tecnicamente exigente, mas com resultados bons em centros especializados. Apresentamos aqui uma avaliação de resultados do nosso centro.

**Métodos:** Análise retrospectiva das hemisferotomias realizadas no Hospital de Santa Maria, CHULN, entre 2009 e 2021. Foram colhidos dados como idade de início das crises, diagnóstico, tipo de hemisferotomia, dimensão da craniotomia, tempo cirúrgico, perdas hemáticas, necessidade de terapia transfusional, tempo de internamento e complicações peri-operatórias, resultado no controlo de crises e redução de fármacos antiepilépticos (FAE).

**Resultados:** Foram operados 8 doentes com idades entre os 3 meses e 8 anos (mediana 6 anos). A mediana de início das crises foi 2 anos, com diagnósticos de síndrome de Rasmussen (4 doentes), hemimegalencefalia (3 doentes) e esclerose tuberosa. Todas as hemisferotomias foram realizadas à esquerda, tendo sido completas em 6 e do quadrante posterior em 2. A dimensão da craniotomia nas hemisferotomias completas variou entre 40x40 mm e 50x60 mm, com um mediana de tempo cirúrgico de 5,5 h e perdas hemáticas de 329 mL. A mediana de internamento foi 11,5 dias. Após hemisferotomia completa houve necessidade de reabilitação motora num centro especializado em 4 doentes. O defeito definitivo foi de predomínio braquial com perda de destreza da mão direita. O controlo completo da epilepsia com ILAE 1 foi alcançado em 6 doentes e ILAE 3 e 4 nos restantes e foi possível reduzir de 4 para 2 FAE em média. Registou-se ainda uma melhoria cognitiva e comportamental nestes doentes.

**Conclusão:** A hemisferotomia é um procedimento seguro e eficaz, com excelente resultado funcional, elevada taxa de controlo das crises permitindo, na maioria dos casos, a redução dos antiepilépticos, pelo que a referênciação para centros com capacidade técnica para as realizar, deve ser feito o mais precocemente possível.

**Palavras-chave:** hemisferotomia, epilepsia refratária, síndrome de Rasmussen, hemimegalencefalia, esclerose tuberosa, cirurgia da epilepsia.

## CO-043 - UTILIZAÇÃO DO O-ARM® EM CIRURGIAS DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: EXPERIÊNCIA DO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE LISBOA NORTE

**Diogo Gonçalves Mesquita**<sup>1</sup>; **Herculano Carvalho**<sup>1</sup>; **Miguel Coelho**<sup>1</sup>; **Maria Begoña Cattoni**<sup>1</sup>; **Pedro Batista**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Pretende-se descrever a experiência com o sistema de imagem 3D intraoperatório O-Arm® nas cirurgias de estimulação cerebral profunda realizadas do Hospital de Santa Maria.

Foram realizadas três cirurgias de DBS com auxílio do O-Arm®. Durante as cirurgias contabilizámos os tempos de posicionamento do sistema e no final de cada procedimento analisámos a exatidão do posicionamento através da distância no plano do alvo. Em dois casos efetuámos TC estereotáxica e imagem estereotáxica final com o O-Arm® e comparámos as coordenadas planeadas tendo como referência uma ou outra imagem. Numa das cirurgias dispensámos a realização da TC estereotáxica pré-operatória e adquirimos a imagem dentro do bloco operatório.

Dois doentes operados tinham doença de Parkinson e o terceiro síndrome de Tourette. As médias das distâncias do alvo planeado à trajetória do elétrodo final calculadas na imagem do O-Arm® foram 1,596 e 1,082 mm no primeiro e segundo lado, respetivamente e com a TC pós-operatória foram 1,454

e 0,968 mm, respetivamente. Nos doentes em que realizámos TC estereotáxica pré-operatória e intraoperatória com O-Arm® a diferença máxima nas coordenadas x, y, z, foi 0,4 milímetros e no arco e anel foi 1,1°. A média de tempo de posicionamento do O-Arm® foi 20±3,18 minutos. Numa das cirurgias o O-Arm® permitiu-nos reposicionar um eléctrodo demasiado superficial, evitando uma revisão do sistema.

A nossa experiência com o O-Arm® nas cirurgias de DBS foi segura e exata, não aumentando os erros de implantação dos eléctrodos quando comparado com cirurgias anteriores e sendo sobreponível à literatura mais recente. Encontrámos maiores dificuldades no posicionamento do O-Arm® no início das cirurgias.

**Palavras-chave:** Estimulação cerebral profunda, O-Arm, Raio-x 3D.

## CO-044 - HEMORRAGIA PÓS ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: EXPERIÊNCIA DO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO LISBOA NORTE

Jessica Branco<sup>1</sup>; Joana Martins<sup>1</sup>; José Hipólito Reis<sup>1</sup>; Miguel Coelho<sup>2</sup>; Maria Begoña Cattoni<sup>1</sup>; Herculano Carvalho<sup>1</sup>; Pedro Duarte Batista<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** A cirurgia *estimulação cerebral profunda* (DBS) tem sido das áreas com mais avanços nos últimos anos. Uma das complicações mais temida é a hemorragia, que embora rara, pode ter repercussões clínicas graves.

**Objetivos:** Este estudo pretende analisar retrospectivamente os dados dos doentes submetidos a DBS no Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte (CHULN) nos últimos 6 anos, e avaliar o risco de hemorragia neste coorte e possíveis fatores de risco associados.

**Métodos:** Análise retrospectiva dos processos clínicos, exames imagiológicos, registos do planeamento e da cirurgia quanto às características, localização dos eléctrodos e trajetórias de microregistro utilizadas, dos doentes submetidos a cirurgia DBS entre 2016 e 2021 no CHULN. Excluíram-se os doentes sem acesso a imagens pós-operatórias.

**Resultados:** Incluíram-se 119 doentes operados desde 2016. Os alvos foram núcleo subtalâmico (STN) para a doença de Parkinson (DP, 77%), globo pallidus interno (GPi) para distonia (14%) e Síndrome de Tourette (3%), núcleo anterior do tálamo (ANT) para epilepsia (4%), e cápsula ventral/estriado ventral (VC-VS) para perturbação obsessivo-compulsiva (POC, 2%).

Houve predominio do sexo masculino (64%) com idade média de 54 anos, 27% tinham como comorbilidade hipertensão arterial (HTA) e 7.5% estavam antiagregados. Registaram-se 5 hemorragias (4%), sendo que nesta população 80% eram homens, 4 com DP e 1 com epilepsia, 40% tinham HTA e 40% tinham história de antiagregação previamente à cirurgia.

3 hemorragias foram assintomáticas com volumes <1cc, superficiais (em média a 4 cm da ponta do eléctrodo). 2 doentes tiveram hemorragias sintomáticas, de maiores dimensões 16 e 50 cc e com atingimento dos núcleos da base (<3 cm da ponta), sendo que só 1 teve envolvimento da ponta.

**Conclusão:** A hemorragia após cirurgia DBS é uma complicação rara, geralmente assintomática, de pequeno volume pequeno, perieléctrodo e mais superficial, o que se confirmou na nossa série. A maioria dos doentes eram do sexo masculino

e tinham como antecedentes HTA ou toma de antiagregantes.

**Palavras-chave:** Hemorragia, DBS.

## CO-045 - DEEP BRAIN STIMULATION FOR PARKINSON'S DISEASE: 15-YEAR SINGLE CENTER EXPERIENCE

Francisco Rebelo<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Inês Ramadas<sup>1</sup>; Pedro Barros<sup>1</sup>; Bernardo Smet<sup>1</sup>; João Lourenço<sup>2</sup>; Dalila Forte<sup>1</sup>; Joaquim Monteiro<sup>1</sup>; Pedro Roque<sup>1</sup>

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

**Introduction:** Deep brain stimulation (DBS) is a well-established and effective treatment for selected patients with advanced Parkinson's disease (PD). The aim of this study is to characterize and present patients' demographics, surgical outcomes and complications of DBS for PS over a 15-year period in a single institution.

**Methods:** We retrospectively analyzed the data of patients with PD who underwent DBS surgery in Centro Hospitalar Univeristário de Lisboa Central (CHULC). We collected and examined data regarding patient demographics, co-morbidities, time from diagnosis (in years), Unified Parkinson's Disease Rating Scale (UPDRS III) and Hoehen & Yahr (H&Y) pre- and post-surgery scores, surgery details and surgical outcomes, including complications. Both univariate and multivariate analyses were performed to identify statistically significant risk factors potentially related to complications.

**Results:** 102 patients were treated for Parkinson's Disease between 2007-2022, of whom 68 were male (66.7%) and 34 were female (33.3%). The patient population had a mean age of 62.1 years. The most commonly found complications were cerebral hemorrhages (6.86%), followed by infection (3.92%) and lead migration (0.98%). 44 neurostimulation-related symptoms were reported. A mean reduction of 55.2% and 50% were verified on the UPDRS III and H&Y scores, respectively. Univariate analysis showed that patients with hypertension were more likely to develop complications.

**Conclusion:** DBS surgery for PS is associated with good surgical outcomes and reduction in medication intake. Cumulative experience is crucial in reducing DBS-associated complications.

**Palavras-chave:** deep brain stimulation, parkinson's disease, functional neurosurgery.

## CO-046 - COMPARAÇÃO ENTRE FIXAÇÃO TRANSPEDICULAR ABERTA E PERCUTÂNEA NO TRATAMENTO DE FRATURAS DORSOLOMBARES SEM DÉFICES NEUROLÓGICOS: ESTUDO RETROSPETIVO.

Catarina Barreira<sup>1</sup>; Énia Sousa<sup>1</sup>; Cícero Silveira<sup>1</sup>; Ricardo Pestana<sup>1</sup>; Pedro Lima<sup>1</sup>

1-Hospital Central do Funchal

**Introdução:** Avaliar e comparar a eficácia e segurança da fixação transpedicular tradicional aberta (FTTA) e percutânea (FTP) no tratamento de fraturas dorsolombares, sem défices neurológicos.

**Métodos:** Foram avaliados retrospectivamente 41 doentes com fraturas únicas da transição dorsolombar e sem défices neurológicos, entre janeiro de 2014 e dezembro de 2021. Entre os doentes, 19 foram submetidos a FTTA (grupo A) e 22 a

FTP (grupo B). Procedeu-se a avaliação e comparação clínica, imagiológica e cirúrgica, tendo em conta os seguintes parâmetros: tempo de cirurgia, tempo de internamento após a cirurgia, ângulo de Cobb e score VAS pré e pós-cirúrgicos, morbilidade médica e cirúrgica, e mortalidade.

**Resultados:** Os dados demográficos em termos de idade e género não apresentaram diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos ( $P > ,05$ ). A média de tempo cirúrgico foi inferior na FTP, e a média de dias de internamento pós-cirúrgico foi inferior na FTTA, contudo em ambos os casos sem diferenças estatisticamente significativas ( $P > ,05$ ). Tendo em conta o ângulo de Cobb apresentou maior redução no grupo de doentes submetidos a FTTA, com significado estatisticamente significativo ( $P < ,05$ ). O score VAS pós-cirúrgico diminuiu significativamente no grupo de doentes submetidos a FTP ( $P < ,05$ ). No grupo A registaram-se 2 casos de falência de instrumentação, e necessidade de re-intervenção para reposicionamento do material. No grupo B verificaram-se 3 casos de infeção de ferida cirúrgica, 1 dos 3 casos implicou re-intervenção para limpeza de ferida.

**Conclusão:** A abordagem moderna percutânea na fixação transpedicular atinge resultados semelhantes em relação à abordagem tradicional aberta no tratamento de fraturas dorsolombares sem défices neurológicos. A abordagem aberta é mais vantajosa na redução do ângulo de Cobb, e a percutânea na redução da dor no pós-operatório.

**Palavras-chave:** fixação transpedicular, aberta, percutânea, fraturas dorsolombares.

### CO-047 - QUAL O SIGNIFICADO DE TRAUMATISMO CRÂNIO-ENCEFÁLICO LIGEIRO NO DOENTE MUITO IDOSO? CASUÍSTICA DO SERVIÇO DE NEUROCIRURGIA DO HOSPITAL DE SANTA MARIA

José Hipólito-Reis<sup>1</sup>; Samuel Sequeira Lemos<sup>1</sup>; Jessica Branco<sup>1</sup>; Diogo Roque<sup>1</sup>; Ana Brito Seixas<sup>1</sup>; Diogo Mesquita<sup>1</sup>; Miguel Pinheiro<sup>1</sup>; Joana Gonçalves Martins<sup>1</sup>; Nuno Simas<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Introdução:** Nas últimas décadas assistimos a uma transição epidemiológica nos TCE. A melhoria das condições de segurança rodoviária e laboral, mas, sobretudo, o envelhecimento da população, tornou os doentes idosos o grupo mais afectado. Neste, a queda da própria altura é o mecanismo mais frequente. As orientações terapêuticas e até a terminologia médica utilizada deriva de investigação realizada em doentes jovens nos quais os mecanismos de trauma são diferentes. Será possível transpor eficazmente estas orientações e terminologia para o doente muito idoso?

**Métodos:** Estudo descritivo retrospectivo incluindo doentes com TCE com idade igual ou superior a 80 anos internados em 2018 no Serviço de Neurocirurgia do HSM. Foram revistos registos clínicos e recolhidas variáveis demográficas e clínicas.

**Resultados:** Identificaram-se 72 doentes com mais de 80 anos de idade. Destes, 61% tinham uma idade superior a 85 anos e 74% apresentavam TCE ligeiro - definido pela pontuação 14 ou 15 na Escala de Coma de Glasgow. A queda da própria altura constituía o mecanismo do trauma em 72%. Durante o internamento 46% apresentaram complicações médicas. Previamente ao internamento, 72% destes doentes residia no domicílio sendo que esta percentagem reduziu para 28% à data de alta hospitalar.

**Conclusão:** O doente muito idoso, pelas diversas especificidades que apresenta, constitui um grupo marcadamente distinto. Assim sendo, não será aconselhável transpor para este grupo, sem critério e sem crítica, as orientações terapêuticas propostas para doentes mais jovens. Mesmo a discussão dos cenários prognósticos a médio e longo prazo com os doentes e seus familiares deverá ter em conta as particularidades desta situação. Mesmo não se pretendendo criar uma revolução na terminologia actualmente utilizada cremos ser importante a consciencialização que muitas vezes o "TCE ligeiro" marca o final de vida independente do doente idoso.

**Palavras-chave:** TCE, Doente idoso.

### CO-048 - ESTUDO DO IMPACTO ECONÓMICO DA AVALIAÇÃO INTRA-HOSPITALAR DE DOENTES HIPOCOAGULADOS COM TCE

Tiago Ribeiro da Costa<sup>1</sup>; Rodrigo Brás Batata<sup>1</sup>; Alfredo Luís Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

Perante um doente hipocoagulado com história de traumatismo crânioencefálico (TCE) e imagem inicial de tomografia computadorizada crânioencefálica (TAC-CE) sem evidência de lesão traumática de novo, de acordo com o Protocolo Nacional para a abordagem de TCEs, deverá manter-se vigilância clínica durante 24 horas, com repetição de imagem ao fim das mesmas. Não obstante, desde há algum tempo que a prática clínica tem levantado a dúvida acerca da pertinência da repetição de imagem às 24 horas após o evento traumático, neste grupo de doentes. Existem inclusivamente alguns trabalhos realizados até à data que demonstram o diminuto contributo que estes exames comportam para a tomada de decisão clínica. Sendo este um exame de imagem dependente de radiação ionizante e de custos associados significativos, importa por isso caracterizar o impacto económico da sua realização, bem como dos seus custos indiretos associados. Isto porque, esta prática amiúde implica uma permanência prolongada em observação no serviço de urgência, com aumento subsequente do risco iatrogénico associado e necessidade de prestação de cuidados adicionais, com um contributo incerto para a melhoria da sobrevivência e qualidade de vida destes doentes.

O nosso grupo de trabalho procedeu então a uma análise do impacto económico da vigilância clínica intra-hospitalar e imagiológica deste grupo de doentes, através da revisão de todos os casos observados no nosso Centro Hospitalar durante os 2 primeiros meses do ano de 2022 ( $n = 72$ ). No total foram realizados 144 TAC-CEs, perfazendo um custo total de cerca de 9.000€, apenas associado à realização de exames de imagem, que não evidenciaram qualquer complicação de novo. Para além da confirmação de ausência de complicações clínicas ou imagiológicas nestes doentes, foi também caracterizado o impacto económico associado à permanência no serviço de urgência, administração de medicação, transporte para o domicílio, entre outros custos associados.

**Palavras-chave:** Traumatismo crânioencefálico, Impacto económico, Hipocoagulação.

## CO-049 - LESÃO AXONAL DIFUSA: UMA AVALIAÇÃO DE FATORES PROGNÓSTICOS

Inês Jesus<sup>1</sup>; Sofia Tavares<sup>1</sup>; Rúben Cardoso<sup>1</sup>; Vítor Silva<sup>1</sup>; Victor Henriques<sup>1</sup>; João Nabais<sup>1</sup>; Milton Spinola<sup>1</sup>; Gonçalo Guerreiro<sup>1</sup>; Maria João Frade<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A lesão axonal difusa (LAD) é um tipo de traumatismo craniocéfálico resultante de um impacto de elevada energia cinética. Constitui uma das principais causas traumáticas de morte e incapacidade entre a população jovem. Este trabalho pretende avaliar o impacto de múltiplas variáveis incluindo o mecanismo do trauma, as características individuais do doente e do tratamento instituído, no prognóstico destes doentes.

**Métodos:** Foram incluídos 39 doentes com LAD documentada em ressonância magnética (RM), desde 2013. Entre várias variáveis, foram avaliadas o mecanismo do trauma, estado clínico inicial, grau da LAD, número e localização das lesões, valores de pressão intracraniana e atitudes terapêuticas instituídas. A análise estatística foi realizada com recurso ao programa IBM®SPSS®versão-21.0.

**Resultados:** A causa de traumatismo mais frequente foram os acidentes de viação (N=23; 59%). 59% (N=23) apresentavam mais do que 10 lesões em RM. Dezoito sujeitos (46.2%) foram qualificados como Grau 3 da classificação de Adam's.

76,9% (N=30) dos doentes precisaram de internamento em cuidados intensivos, sendo que em 16.7% (N=5), houve necessidade de realização de craniectomia descompressiva.

Verificou-se que o *Glasgow Coma Scale* à admissão, assimetria pupilar, o mecanismo do trauma e as medidas terapêuticas instituídas (sedoanalgesia, antiedematosos, coma barbitúrico, craniectomia e necessidade de traqueostomia) apresentavam uma diferença significativa quando confrontadas com a evolução funcional dos doentes (Pearson Chi-Square  $p < 0,05$ ).

Não se verificou correlação entre os valores máximos de PIC e a evolução clínica (Pearson Chi-Square  $p > 0,05$ ).

Verificou-se que à data da alta 74,4% (N=29) dos doentes apresentavam melhoria neurológica e 79,5% (N=31) em Consulta de seguimento. Houve uma mortalidade de 5,1% (N=2).

**Conclusão:** Pelo impacto dramático que a LAD tem na vida do doente e da sua família, a gestão de expectativas quanto ao prognóstico reveste-se de grande importância, pelo que a correta identificação dos fatores que possam ajudar a antecipar o mesmo é fundamental.

**Palavras-chave:** Lesão Axonal Difusa.

## CO-050 - ESTADO FUNCIONAL PRÉ-MÓRBIDO E LEVANTE PRECOCE APÓS DRENAGEM DE HEMATOMAS SUBDURAIS CRÓNICOS (HSDC): UM PASSO EM FRENTE PARA UM DESFECHO FAVORÁVEL?

Rodrigo Batata<sup>1</sup>; Filipe Vaz Silva<sup>1</sup>; Tiago Ribeiro Da Costa<sup>1</sup>; Vasco Sá Pinto<sup>1</sup>; Sérgio Sousa<sup>1</sup>; Armindo Picão<sup>1</sup>; Eduardo Procaci da Cunha<sup>1</sup>; Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

O *GET-UP Trial* é um estudo prospetivo, randomizado e unicêntrico que tem como objetivo avaliar o impacto da mobilização precoce nas complicações médicas e o *outcome* funcional dos doentes submetidos a drenagem de HSDc por orifícios de trépano. Foram comparados dois grupos: mobilização precoce até 12 horas após a cirurgia (grupo de intervenção - GI) e permanência no leito por 48 h (grupo de controlo-GC). Definiu-se

como *outcome* favorável uma pontuação  $\geq 5$  na *Glasgow Outcome Scale - Extended* (GOS-E). O estudo decorreu entre 2019 e 2021 e foram incluídos 208 doentes.

Realizou-se a análise de dois subgrupos de doentes: com marcha autónoma previamente à cirurgia (MAP), *Modified Rankin Scale* (mRS)  $\leq 3$  (n=188) e sem marcha autónoma previamente (SMAP) - mRS  $> 3$  (n=20). O *outcome* funcional foi comparado à data da alta, aos 6 meses e a 1 ano após a cirurgia, bem como a ocorrência de complicações médicas durante o internamento.

Durante o internamento, os doentes com capacidade de marcha prévia à cirurgia apresentaram benefício significativo na ocorrência de complicações médicas - 17% vs 33%;  $p=0,012$  (GI vs GC). Nos doentes SMAP não houve diferenças significativas - 40% vs 50%;  $p=0,653$  (GI vs GC).

À data da alta, não houve diferença significativa de *outcome* funcional em ambos os subgrupos.

Aos 6 meses de seguimento, apenas o subgrupo MAP teve benefício significativo com a intervenção no *outcome* funcional 88,3% vs 75,5%,  $p=0,023$  (GI vs GC).

Aos 12 meses de seguimento o *outcome* favorável foi significativamente superior nos doentes MAP incluídos no GI, 81,2% vs 58% ( $p=0,003$ ). Nos doentes SMAP, o levante precoce não modificou o *outcome* funcional, 12,5% vs 11,1%,  $p=0,929$  (GI vs GC).

Parece existir um benefício na redução de complicações médicas e no *outcome* funcional no levante precoce apenas nos doentes do subgrupo MAP.

**Palavras-chave:** levante precoce, marcha autónoma prévia, *outcome* funcional, HSDc.

## CO-051 - UPPER CERVICAL NEURENTERIC CYST: A CASE REPORT AND OPERATIVE VIDEO

Xavier Ayres Pereira<sup>1</sup>; Jorge Gonçalves<sup>1</sup>; Carla Domingos<sup>1</sup>; Vítor Silva<sup>1</sup>; Rúben Cardoso<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Neurenteric cysts are rare congenital neoplasms of the central nervous system, accounting for less than 1% of all spinal cord tumours. They are thought to originate from a failure in the separation of the primitive notochord and endoderm, resulting in heterotopic endodermal tissue most commonly found intradural and extramedullary.

Symptoms are location-dependent, and the sparsity of reported cases renders each one unique.

We report a case of a 51-year-old woman presenting with an occipital headache radiating bilaterally to the temporal region and worsening when lying down.

Magnetic resonance imaging of the brain and cervical spine revealed an intradural extramedullary C1-C2 expansive lesion measuring 2.8x1.0x1.8 cm, with CSF-like characteristics and moderate compression of the spinal cord.

Surgical treatment of the cystic lesion involved a left hemilaminectomy of C1 and partial laminectomy of C2, followed by dural opening, fenestration, and excision of the cyst.

Post-operative pathological analysis was compatible with a neurenteric cyst.

Symptomatic recovery was fully achieved.

Herein, we provide a brief overview of this rare neuropathologic entity and demonstrate the surgical resection of a C1-C2 neurenteric cyst through an operative video.

**Palavras-chave:** neurenteric cyst, cervical.

## CO-052 - EPIDEMIOLOGIA E OUTCOME DAS TROMBOSES VENOSAS CEREBRAIS (TVC) EM DOENTES COM TRAUMATISMO CRANIOENCEFÁLICO

João Meira Gonçalves<sup>1</sup>; Vasco Carvalho<sup>1</sup>; Elisabete Silva<sup>1</sup>; António Cerejo<sup>1</sup>; Rui Vaz<sup>1</sup>; Patrícia Polónia<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário do São João

**Introdução:** A história natural e aspetos epidemiológicos da trombose dos seios venosos cerebrais em doentes traumatizados não se encontram totalmente esclarecidos. Devido à sua ocorrência concomitante com hemorragias intracranianas, as guidelines para tratamento médico têm sido controversas.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, realizado com base na análise dos processos clínicos em relatórios imagiológicos, de doentes com traumatismo cranioencefálico através de pesquisa com descritores “trombose venosa”. População estudada: Pacientes com TVC confirmada por Venó TC, entre 2016 e 2021.

**Resultados:** Foram estudados 78 doentes com suspeita de TVC na admissão. Destes doentes, 10 (13%) não chegaram a realizar Venó TC; 26 (33%) tiveram Venó TC negativo e apenas se confirmou TVC em 42 (54%) dos pacientes.

Dos doentes com TVC, a mediana de idades foi de 50 anos. Apenas 3 (7,1%) eram hipocoagulados na admissão. As escalas de SAPS II e APACHE II na entrada situavam-se maioritariamente entre 10-29 (38%) e 5-19 (55%), respetivamente. A hiperdensidade na proximidade do seio foi a causa mais frequente para a realização de venó TC (45,2%), seguido de fratura associada (26%). Os seios transversos e sigmoide encontravam-se ocluídos em 74% e 85,8% dos doentes, respetivamente. Imagiologicamente na escala de Marshall 52% incluíam-se na classe 2. A mediana do tempo de internamento foi de 22,5 dias. Um total de 32 (76,2%) foram tratados com hipocoagulação no internamento. Em seis doentes foi necessário suspender a hipocoagulação. Doentes mais velhos associaram-se com pior prognóstico aos 6 meses ao avaliar o *Glasgow Outcome Score Extended* ( $rs=-421$ ,  $p=0,015$ ).

**Conclusão:** O tratamento da TVC foi inconsistente não apresentando diferenças significativas relativamente ao *outcome* quando tratados com ou sem anticoagulação. Apenas a idade apresentou associação com o *outcome*. Mais estudos têm de ser realizadas para melhor compreender esta patologia.

**Palavras-chave:** TVC; TCE; Seios Venosos; Hipocoagulação.

## CO-053 - IMPACTO CLÍNICO DA CORTICOTERAPIA ADJUVANTE AO TRATAMENTO CIRÚRGICO DE HEMATOMAS SUBDURAIS CRÓNICOS: ANÁLISE DA COORTE GET-UP

Armindo Picão Fernandes<sup>1</sup>; Vasco Sá Pinto<sup>1</sup>; Sérgio Sousa<sup>1</sup>; Filipe Vaz da Silva<sup>1</sup>; Tiago Costa<sup>1</sup>; Rodrigo Batata<sup>1</sup>; Alfredo Calheiros<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** Múltiplos autores têm investigado o papel adjuvante da corticoterapia no tratamento dos hematomas subdurais crónicos (HSDc), mas a sua eficácia e a segurança continuam por estabelecer. O presente trabalho pretendeu avaliar o impacto clínico do uso peri-operatório de corticosteroides em doentes operados a HSDc.

**Métodos:** Utilizaram-se os dados da coorte prospetiva e randomizada do ensaio GET-UP. Foram analisados doentes submetidos a drenagem de HSDc por orifícios de trépano entre janeiro/2019 e agosto/2021. Dois grupos foram comparados:

submetidos a cirurgia versus submetidos a cirurgia e corticoterapia peri-operatória adjuvante. O *outcome* primário avaliado foi a ocorrência de intercorrências médicas (infecções, eventos trombóticos, crises epiléticas) até à alta clínica. Os *outcomes* secundários foram o estado funcional (escala GOS-E) à data de alta, aos 6 meses e ao ano pós-operatórios, tempo de internamento, a taxa de recorrência do HSDc e a taxa de mortalidade.

**Resultados:** 208 doentes foram incluídos para análise, dos quais 51 (24,5%) realizaram corticoterapia peri-operatória. Os grupos não diferiram em termos de estado funcional pré-mórbido nem de gravidade de apresentação clínica. Os doentes submetidos a corticoterapia apresentaram maior taxa de intercorrências infecciosas (39,2% vs 19,7%,  $p=0,002$ ), de crises epiléticas (25,5% vs 3,8%,  $p<0,001$ ) e de mortalidade (5,9% vs 1,3%,  $p=0,069$ ). A proporção de *outcomes* clínicos favoráveis à data de alta (GOS-E  $\geq 5$ ) foi superior nos doentes submetidos apenas a cirurgia (83,4% vs 64,7%,  $p=0,004$ ). Aos 6 meses e ao ano pós-operatórios a proporção de *outcomes* favoráveis foi superior nos doentes submetidos apenas a cirurgia, contudo sem diferença estatística significativa entre os grupos. O tempo de internamento foi superior nos doentes tratados com corticoterapia adjuvante (14,1 vs 8,8 dias,  $p<0,001$ ). A taxa de recorrência dos HSDc foi idêntica entre os grupos.

**Conclusão:** Os dados sugerem que a corticoterapia adjuvante apresenta impacto negativo no tratamento de doentes operados a HSDc.

**Palavras-chave:** hematoma subdural crónico, corticoterapia, recorrência, mortalidade, complicações.

## CO-054 - PARAGANGLIOMAS LOMBARES: REVISÃO DA LITERATURA E EXPERIÊNCIA CLÍNICA DE UM CENTRO NEUROCIRÚRGICO DE 2000 A 2022

João Miranda Nabais<sup>1</sup>; Joana Rato<sup>1</sup>; Armando Lopes<sup>1</sup>; Gonçalo Costa<sup>1</sup>; Gonçalo Guerreiro Costa<sup>1</sup>; Victor Henriques<sup>1</sup>; João Páscoa Pinheiro<sup>1</sup>; Xavier Ayres Pereira<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** Os paragangliomas são tumores neuroendócrinos raros, com origem embriológica em células da crista neural associadas, predominantemente, ao sistema nervoso simpático e parassimpático. Podem secretar monoaminas, originando uma clínica diversa e nem sempre associada ao crescimento tumoral. Cerca de 90% localizam-se na glândula supra-renal, adquirindo a designação de feocromocitoma. A restante proporção encontra-se em topografia extra-adrenal, sendo os mais comuns encontrado no glomus jugular ou no corpo carotídeo. O curso clínico e sintomatologia dos paragangliomas lombares estão associados ao efeito compressivo de estruturas adjacentes, podendo cursar com dor localizada; radiculopatia e, eventualmente, mielopatia. Estão frequentemente em íntima relação com o filum terminal e são uma entidade ainda mais rara, estimando-se que correspondam a cerca de 3% dos tumores identificados na cauda equina. Pretende-se, deste modo, apresentar a casuística cirúrgica do nosso Centro referente a esta patologia.

**Métodos:** Estudo unicêntrico retrospectivo, englobando todos os doentes com diagnóstico histologicamente confirmado de paraganglioma operados no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Revisão da literatura e evidência actual sobre os aspectos clínicos, imagiológicos; cirúrgicos e prognósticos sobre esta patologia.

**Resultados:** Da revisão dos doentes operados no nosso Centro identificaram-se 4 doentes com o diagnóstico de paraganglioma lombar.

**Conclusão:** Os paragangliomas da região lombar são uma entidade clínica extremamente rara, devendo no entanto ser incluída no diagnóstico diferencial dos tumores intradurais extramedulares nesta topografia. Têm um curso clínico tipicamente indolente, com uma história natural marcadamente diferente

dos paragangliomas de outras localizações. A remoção cirúrgica total é o tratamento de eleição e cursa com bons resultados clínicos a médio e longo prazo.

**Palavras-chave:** Paraganglioma, Filum terminale, Cauda equina, Coluna lombar.

## E-POSTERS

### EP-001 - BYPASS INTRA-EXTRACRANIANO EM DOENTE COM DOENÇA DE MOYAMOYA: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Vítor Pinto<sup>1</sup>; Leopoldina Pereira<sup>1</sup>; Rui Reinas<sup>1</sup>; Óscar L. Alves<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Neurocirurgia, Hospital Lusíadas Porto

A doença de MoyaMoya (MM) é uma doença cerebrovascular oclusiva crónica, rara, caracterizada por estenose nos segmentos terminais da Artéria Carótida Interna. O tratamento cirúrgico clássico passa por procedimentos de revascularização indireta. Recentemente, apesar de tecnicamente exigente, a revascularização direta com *bypass* extra-intracraniano tem-se afirmado com resultados favoráveis.

Apresenta-se o caso de uma mulher de 41 anos, com clínica de epilepsia, hemiparésia direita e hemihipostesia da hemiface direita, com padrão vascular de MM bilateral, com escassa circulação compensatória esquerda. Foi submetida a *bypass* da artéria temporal superficial/artéria cerebral média à esquerda, com patência do *bypass* no angio-TC de controlo. No *follow-up*, evoluiu com resolução da hemiparésia e sem eventos epileptiformes desde a cirurgia.

A revascularização direta com *bypass* intra-extracraniano é uma ferramenta segura e eficaz nos doentes com doença de MM, constituindo uma opção válida uma vez superada a curva de aprendizagem.

**Palavras-chave:** *Bypass* intra-extracraniano, Doença de Moya-Moya.

### EP-002 - CASO CLÍNICO: UM CASO DE SÍNDROME DE TAKOTSUBO EM DOENTE COM HEMORRAGIA SUBARACNOÍDEA ANEURISMÁTICA

Inês Jesus<sup>1</sup>; João Nabais<sup>1</sup>; Victor Henriques<sup>1</sup>; Vitor Silva<sup>1</sup>; Sofia Tavares<sup>1</sup>; Joana Rato<sup>1</sup>; José Luis Alves<sup>1</sup>; Gonçalo Guerreiro<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

A síndrome de Takotsubo é um tipo de cardiomiopatia neurogénica reversível. Pode ocorrer como complicação de uma hemorragia subaracnoídea (HSA) aneurismática e pode mimetizar a clínica de uma síndrome coronária aguda. Está associado a uma taxa mais elevada de complicações neurológicas, assim como ao aumento da morbimortalidade.

Apresentamos o caso de uma mulher com 71 anos, com antecedentes de colocação de uma derivação ventrículo-peritoneal por hidrocefalia comunicante após traumatismo cranio-

encefálico. Duas semanas após o procedimento, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por um quadro súbito de cefaleias com irradiação para a nuca, associadas a vómitos. Após a admissão no SU apresentou rápida deterioração do estado de consciência [Escala de Glasgow 15 (E4V5M6) para 7 (E4V1M2)].

Realizou TC-CE que demonstrou, de novo, uma extensa HSA nas cisternas da base, com extensão à fossa posterior e volumosa hemorragia tetraventricular. O estudo complementar por Angio-TC revelou um aneurisma sacular multilobulado da artéria comunicante posterior direita, tendo sido proposta para cirurgia urgente.

No estudo pré-operatório detetaram-se alterações supra ST no estudo eletrocardiográfico assim como depressão grave da função, contratilidade mantida apenas nos segmentos mais basais e hipocinésia grave dos restantes territórios no ecocardiograma, associado a aumento da enzimologia cardíaca. Estas alterações motivaram a alteração do plano cirúrgico inicial, tendo a doente sido internada no Serviço de Medicina Intensiva tendo realizado posteriormente intervenção endovascular por neurorradiologia.

A síndrome de Takotsubo após HSA é uma condição induzida por uma situação de stress neurogénico, tem um curso habitualmente benigno, transitório e sem consequências graves. O que torna este caso relevante é a sua instalação súbita com respetivas repercussões sistémicas, que obrigou a uma mudança de estratégia a um tempo de internamento prolongado.

O reconhecimento e diagnóstico atempado desta condição, poderá ser útil na aplicação de uma estratégia de tratamento que permita uma recuperação o mais completa possível.

**Palavras-chave:** Síndrome de Takotsubo, Hemorragia Subaracnoídea Aneurismática.

### EP-003 - CAVERNOMA DA CAUDA EQUINA: UMA LOCALIZAÇÃO ATÍPICA

João Nogueira<sup>1</sup>; Pedro Ribeiro<sup>1</sup>; Hugo Pereira<sup>1</sup>; Renata Marques<sup>1</sup>; Maura Cambango<sup>1</sup>; Leandro Oliveira<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga

Os cavernomas são lesões vasculares de baixo fluxo do sistema nervoso central, mais frequentemente supratentoriais. Os cavernomas da espinhal medula representam cerca de 3-5% dos casos. A ocorrência deste tipo de lesão na cauda equina é extremamente rara com poucos casos reportados na literatura.

Relatamos um caso de uma senhora de 69 anos, com queixas de lombociatalgia direita com alguns anos de evolução.

Em estudo com Ressonância Magnética Lombar foi constatada lesão expansiva intradural com envolvimento radicular na cauda equina, ao nível de L1 e L2.

Foi submetida a laminectomia de L1 e L2 e exérese pratica-

mente total da lesão, com preservação da radícula envolvida.

No exame histológico apresentava estruturas vasculares de parede hialinizada com áreas de calcificação, compatíveis com angioma cavernoso.

Em consulta seguimento 1 ano após a cirurgia, a doente encontra-se neurologicamente íntegra e sem sinais de recidiva em ressonância magnética de controlo.

**Palavras-chave:** cavernoma, angioma cavernoso, cauda equina, vascular.

## EP-004 - CASO CLÍNICO: APÊNDICE CAUDAL ASSOCIADO A LIPOMIELOMENINGOCELO

Sérgio Costa<sup>1</sup>; Andreia Amorim<sup>1</sup>; Melissa Silva<sup>1</sup>; Rui Manilha<sup>1</sup>; Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>  
1-Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** Disrafismo espinhal define um grupo de patologias caracterizadas pela fusão incompleta ou ausência de fusão de estruturas da linha média, que ocorre durante o desenvolvimento embrionário. Pode ser classificado como disrafismo espinhal aberto (lesão não coberta por pele) e disrafismo espinhal oculto (defeito coberto por pele intacta). Existem estigmas que fazem suspeitar de disrafismo oculto, nomeadamente: fossetas lombares, hipertricrose, hemangioma, hipopigmentação cutânea, assimetria do sulco internadegueiro, e raramente a existência de um apêndice caudal. Este pode apresentar-se como verdadeiro apêndice caudal “tail” ou pseudo apêndice caudal “pseudotail”. Na presença de um apêndice caudal, é fundamental proceder a investigação imagiológica.

Exposição de caso clínico com apoio imagiológico pré-operatório, intraoperatório e pós-operatório.

**Caso Clínico:** Os autores apresentam um caso clínico de uma criança de 4 anos, com diagnóstico à nascença de apêndice caudal, mole, mobilizável, sem estrutura óssea. Adicionalmente, apresentava assimetria do sulco internadegueiro e mancha de hipopigmentação paramedianas.

Realizou ressonância magnética de neuroeixo que demonstrou sinais de ancoramento medular, com cone medular em S2, apresentando componente lipomatoso e trajeto fistuloso até ao apêndice caudal, sem outras alterações patológicas.

A criança foi acompanhada regularmente em consulta de neurocirurgia, verificando-se adequado desenvolvimento psicomotor. Devido a desconforto crescente por parte da família, foi decidida a intervenção cirúrgica.

Submetida a cirurgia com laminectomia de S1 e S2, dissecação do plano lipomatoso com o cone medular, desancoramento medular e remoção de componente lipomatoso, em conjunto com apêndice caudal, sob neuromonitorização. A cirurgia e pós-operatório decorreram sem complicações. A criança mantém acompanhamento pelo núcleo de espinha bífida do hospital Garcia de Orta.

**Conclusão:** O apêndice caudal é um estigma cutâneo raro, que está associado à presença de disrafismo espinhal oculto. Este achado torna mandatória a investigação imagiológica para diagnóstico adequado. A opção cirúrgica deve ser considerada, sendo possível o tratamento definitivo da patologia.

**Palavras-chave:** disrafismo espinhal, apêndice caudal, lipomielomeningocele.

## EP-005 - SPINAL CORD INJURY WITHOUT RADIOGRAPHIC ABNORMALITY (SCIWORA): RELATO DE CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

João Meira Gonçalves<sup>1</sup>; Sara Carvalho<sup>1</sup>; Josué Pereira<sup>1</sup>; Rui Vaz<sup>1</sup>; Patrícia Polónia<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do São João

SCIWORA foi reportada pela primeira vez em 1974. Estima-se que a sua incidência varie entre 13 a 19%. Este termo era utilizado para definir “sintomas clínicos de mielopatia traumática sem sinais de fratura ou instabilidade da coluna em Raio X ou TC”. Com o aparecimento da Ressonância Magnética (RM) na visualização de lesões medulares, cerca de 2/3 dos casos apresentam achados patológicos e, como tal, o termo assumiu um significado ambíguo na literatura.

Descrevemos o caso clínico de um jovem de 17 anos, que deu entrada no Serviço de Urgência no Hospital de São João, vítima de queda, com traumatismo dorsal e craniano, após choque, durante um jogo de futebol. De imediato, o jovem iniciou quadro de diminuição de força no membro superior direito (MSD) e membros inferiores (MI's), assim como alterações da sensibilidade no hemisfério direito.

Ao Exame Objetivo apresentava Glasgow 15, ASIA D, com melhoria parcial da sintomatologia inicial: monoparesia do MID – Força muscular (FM) Grau 4/5 extensão da perna direita e Dorsiflexão do pé e Grau 3/5 na flexão plantar do pé direito. Sem outras alterações.

O paciente realizou TC da coluna e RM que demonstraram ausência de fraturas, instabilidade ou alterações medulares de sinal. Em contexto de internamento, a Eletromiografia (EMG) foi normal. Baseado na história clínica e resultados imagiológicos, o diagnóstico de SCIWORA foi estabelecido.

O doente foi admitido num programa de reabilitação, em ambulatório. Em consulta de seguimento, dois meses após, apresentou reversão completa de sintomas.

O prognóstico desta patologia depende do défice neurológico inicial e da extensão da lesão medular, conforme evidenciado pela RM. Embora a melhoria neurológica em pacientes com défice neurológico completo na apresentação inicial seja altamente improvável, a maioria dos pacientes com lesão neurológica incompleta apresenta boa recuperação. A ausência de alterações visíveis na RM, confere um melhor prognóstico.

**Palavras-chave:** SCIWORA; Trauma; Lesão Medular; RM.

## EP-006 - INTRAVENTRICULAR NEUROCYSTICERCOSIS PRESENTING AS ACUTE HYDROCEPHALUS IN A NON-ENDEMIC REGION

Joana Tavares<sup>1</sup>; Jácome Morgado<sup>1</sup>; Lia Bastos<sup>2</sup>; João Ramos<sup>3</sup>; Pedro Soares<sup>3</sup>; José Cabral<sup>1</sup>; Ana Luís<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;  
2-Serviço de Infeciologia do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;  
3-Serviço de Neuroradiologia do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introduction:** Neurocysticercosis (NCC) is the most frequent parasitic disease of the CNS and its incidence is increasing in industrialized countries (NIC). Intraventricular NCC (ivNCC) is a severe form of the disease but, due to its lower prevalence, lacks awareness to diagnose and evidence to guide treatment. The following case of ivNCC illustrates these challenges.

**Case Report:** A 79-years-old man presented to the emer-

gency department because of sudden onset of left hemiparesis, slurred speech and prostration. At admission, he was febrile, with GCS of 7. CT scan showed an acute obstructive hydrocephalus (aOHP) and an external ventricular drain was emergently placed. An extensive panel of laboratory tests were negative, and the 1<sup>st</sup>-MRI had poor quality to help finding aOHP's etiology. Placement of a ventriculoperitoneal shunt achieved resolution of hydrocephalus and neurological recovery. A 2<sup>nd</sup>-MRI was performed and comparing both exams one can see that there were third ventricle cysts (1<sup>st</sup>-MRI) that migrated to the fourth ventricle (2<sup>nd</sup>-MRI) suggesting the diagnosis of ivNCC. Detection of *Taenia solium* DNA in CSF by PCR, confirmed the diagnosis. Antihelminthic treatment with concomitant corticosteroids was implemented.

**Conclusion:** NCC incidence is increasing in NIC due to immigration from endemic areas and human tapeworm carriers. Thus, ivNCC should be considered differential diagnosis of aOHP, even when there isn't traveling or pork consumption history. Treatment is mainly surgical using neuroendoscopic techniques whenever possible and shunt placement when it isn't. Antiparasitic drugs with corticosteroid should be implemented when the patient is stable, to decrease long-term seizures and shunt failure.

**Palavras-chave:** Neurocysticercosis, Intraventricular, non-endemic, hydrocephalus.

## EP-007 - SYMPTOMATIC SUBDURAL HYGROMA AND HYDROCEPHALUS FOLLOWING CHIARI I DECOMPRESSION

**Pedro Abreu**<sup>1</sup>; **Miguel Brito**<sup>1</sup>; **José Artur Lourenço**<sup>1</sup>; **Joaquim Pedro Correia**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

**Introduction:** Chiari I malformation surgery has a high success rate. However, complications such as postoperative hemorrhage, CSF leak, meningitis, or recurrence of the symptoms may occur. We present an uncommon case of postsurgical posterior fossae subdural hygroma and hydrocephalus following surgery.

**Methods:** A 56-years-old female with progressive tussive headaches, swallowing disturbances, and unsteady gait underwent MRI studies which revealed cerebellar tonsils ectopia. The patient underwent a posterior fossae decompression, C1 posterior arch laminectomy, and augmentation duroplasty attempting arachnoid integrity. An arachnoid pinpoint tear with CSF release was noticed. Partial clinical improvement was evident for three weeks when the previously described symptoms re-occurred with added headache and nausea. Imaging studies revealed posterior fossae subdural hygromas and hydrocephalus. A first attempt to balance the CSF dynamics using a ventriculostomy resolved the hydrocephalus. However, subdural hygromas and associated symptoms did not improve. So, a surgical revision with extensive cerebellar arachnoid webbing release was performed.

**Results:** Patients' symptoms and follow-up imaging studies revealed steady improvement and no further complications existed.

**Conclusion:** The present case exposes the complexity of CSF dynamics in form of a rare complication after Chiari I malformation decompression surgery. Authors point out a valve mechanism in the arachnoid tear as the possible cause for such hygromas. Nowadays, the decision of attempting arachnoid preservation instead of primary arachnoid webbing release is still debatable.

**Palavras-chave:** posterior fossae, subdural hygroma, Chiari I malformation.

## EP-008 - EMERGÊNCIA NEUROCIRÚRGICA POR MALFORMAÇÃO DE CHIARI TIPO I NO ADULTO: UM CASO CLÍNICO COM APRESENTAÇÃO ATÍPICA

**Pedro Ribeiro**<sup>1</sup>; **Leandro Oliveira**<sup>1</sup>; **Frederica Coimbra**<sup>1</sup>; **João Nogueira**<sup>1</sup>; **Hugo Pereira**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga

**Introdução:** A malformação de Chiari Tipo I é mais comumente uma condição crónica. A apresentação como uma condição aguda ameaçadora de vida, com necessidade de tratamento emergente, é muito rara, particularmente em adultos. Embora se apresente muitas vezes como uma condição assintomática, foram reportados raros casos desta patologia com necessidade de cuidados emergentes.

**Objetivos:** Reportar o caso clínico de um doente com malformação de Chiari tipo I com necessidade de tratamento emergente, com revisão da literatura.

**Caso Clínico:** Descreve-se o caso clínico de uma mulher de 51 anos de idade, com antecedentes de tetraparésia ligeira em estudo, admitida no serviço de urgência por deterioração do estado de consciência. À admissão, pontuava 6 na Escala de Coma de Glasgow e apresentava uma acidose respiratória grave com acidemia. Foi diagnosticada uma malformação de Chiari tipo I, com conflito de espaço no buraco magno, marcada compressão da transição bulbo-medular e extensa cavidade siringomiélica cervicodorsal. Foi submetida a cirurgia emergente, tendo sido realizada uma craniectomia suboccipital e uma laminectomia posterior de C1. A doente apresentou uma recuperação satisfatória após reabilitação funcional, permanecendo com uma tetraparésia grau 4.

**Conclusão:** A apresentação desta condição com sintomas agudos e graves permanece uma raridade. No entanto, o neurocirurgião deve estar alerta para esta possibilidade, pela gravidade da sintomatologia e pelo potencial de reversibilidade com o tratamento cirúrgico em tempo útil.

**Palavras-chave:** Malformação de Chiari Tipo I, Siringomielia, Emergência.

## EP-009 - GLIOMA DIFUSO DA LINHA MÉDIA H3K27 ALTERADO DA MEDULA ESPINHAL TORÁCICA NUM ADULTO: ENTIDADE EXTREMAMENTE RARA

**Vitor Bentinho Silva**<sup>1</sup>; **Inês Jesus**<sup>1</sup>; **Milton Abreu**<sup>1</sup>; **Sofia Tavares**<sup>1</sup>; **Joana Rato**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Os gliomas difusos da linha média H3K27-alterados são tumores agressivos que ocorrem muito raramente em adultos. Embora a sua incidência real seja desconhecida, só encontramos 1 outro caso descrito na literatura deste tipo de tumores localizado na medula espinhal.

Apresentamos o caso clínico de uma mulher de 26 anos de idade, com queixas arrastadas de fraqueza muscular no membro inferior esquerdo com 5 meses de evolução e início durante a gravidez, inicialmente atribuía a quadro de cialgia refractária a plano de fisioterapia e analgesia.

Na avaliação inicial é descrita paraparésia espástica assimétrica com maior predomínio do membro inferior esquerdo (grau 2), hipostesia com nível D4/D5 e hiperreflexia dos membros inferiores assimétrica mais marcada à esquerda.

A ressonância magnética revelou uma volumosa lesão ex-

pansiva intramedular de configuração tubular mas com limites fusiformes e mal definidos, desde o plano de C5-C6 até D5, sugestiva de um astrocitoma.

Foi efetuada uma remoção subtotal da lesão, restringida pelo aspeto infiltrativo e alteração nos potenciais evocados durante a cirurgia. Registámos agravamento motor transitório no pós operatório, revertido após plano de fisioterapia.

O estudo anatomopatológico foi compatível com glioma difuso da linha média H3K27-alterado. Após discussão em reunião multidisciplinar foi proposta para radioterapia, com uma dose total de 48,6Gy divididas em 27 frações durante 5,5 semanas sobre a região medular cervico-dorsal e posterior quimioterapia com Procarbazina, Vincristina e Lomustina.

Após 6 meses do diagnóstico verifica-se estabilidade da doença a nível medular em exames de controlo, mantendo parésia grave do membro inferior esquerdo mas conseguindo realizar a maioria das suas atividades de vida diárias.

Os gliomas difusos da linha média H3K27 alterados são lesões raras e altamente devastadoras, em que é necessária uma maior investigação e caracterização clínica e radiológica. Pretende-se descrever este caso clínico, suas características imagiológicas e resposta ao tratamento.

**Palavras-chave:** Glioma difuso da linha média, mutação H3K27, Medula espinhal torácica.

## EP-010 - GIANT PROLACTINOMA-INDUCED OBSTRUCTIVE HYDROCEPHALUS: PROMPT RESOLUTION OF VENTRICULAR DILATATION AFTER MEDICAL TREATMENT

Vítor Silva<sup>1</sup>; Sofia Tavares<sup>1</sup>; Gonçalo Guerreiro Costa<sup>1</sup>; Xavier Pereira<sup>1</sup>; Inês Jesus<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Prolactinomas account for most part of functioning pituitary adenomas. They tend to present with symptoms related to hypopituitarism and/or secondary to their mass effect. Although these tumours can often reach large dimensions, presentation with hydrocephalus is rare, even more in an acute phase.

We present the case of a 37-year-old woman referred to our emergency department after being found unconscious, with previously unknown causes. Clinical and radiological assessment led to the diagnosis of obstructive acute hydrocephalus caused by a giant sellar tumour with infra and supra-sellar extension, measuring 60\*32\*47 mm and invading sphenoid sinus as well as the cavernous sinuses bilaterally, compressing the third ventricle.

She was submitted to emergent placing of an external ventricular drainage (EVD) to relieve the symptoms of intracranial hypertension. Analysis of the pituitary hormones was performed, with the finding of PRL level >18.000 ng/mL. Medical treatment with cabergoline was initiated, with good response making possible to close the EVD after 11 days without clinical or imagiological compromise, assuring the ventricular shunting independence.

Initial shrinkage of the mass was demonstrated by magnetic resonance studies within 21 days of initial presentation. The patient was discharged for ambulatory treatment with a Glasgow coma scale of 15, no limitation on ocular movement and without visual impairment.

This is an uncommon presentation of a giant prolactinoma manifesting with obstructive hydrocephalus, highlighting the importance of a full hormonal assessment for proper diagnosis, allowing a successful response to medical treatment and possibly avoiding the necessity of ventricular shunting in this kind of patients.

**Palavras-chave:** giant prolactinoma, obstructive hydrocephalus.

## EP-011 - METASTATIC BREAST CANCER TO SPINAL NERVE ROOTS: A CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE

Eduarda Sá Marta<sup>1</sup>; Ângelo Carneiro<sup>2</sup>; Maria João Machado<sup>1</sup>; Afonso Almeida Pinto<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga

**Introduction:** Metastatic non-central nervous system tumors to spinal nerve roots are extremely rare, with less than twenty cases reported worldwide. Due to their unusual location, they can mimic peripheral nerve tumors. This work aims to present the case of a 52-year-old woman with metastatic breast cancer who was found to have tumoral growth in multiple spinal nerve roots. Another objective of this work was to review and summarize similar cases published in the literature.

**Methods:** Informed consent was obtained from the patient and a case report was produced. Additionally, a literature review concerning similar cases published in PubMed® journals was conducted.

**Results:** A 52-year-old woman, with known breast cancer diagnosed 14 years prior, presented to the Emergency Department with right sciatic pain and urinary retention. Magnetic resonance imaging (MRI) showed tumoral lesions infiltrating the right L3, L5 and S1 spinal nerve roots. The patient was treated with radiotherapy. Although histopathological analysis was not performed, the fact that this patient had known breast cancer metastases in other locations, and a clear MRI done 8 months previously, meant the diagnosis of metastatic breast cancer to nerve roots was highly likely.

**Conclusion:** To our knowledge, only five cases (including the one here described) of breast cancer metastases to spinal nerve roots have been reported. The rarity of this type of lesion means there can be some uncertainty regarding which treatment options should be undertaken. Further reporting and discussion concerning nerve root metastases and their treatment are needed.

**Palavras-chave:** Spinal nerve root, Radiotherapy, Breast cancer, Metastasis.

## EP-012 - HEMORRAGIA INTRACRANIA ESPONTÂNEA: APRESENTAÇÃO RARA DE UM MENINGIOMA BENIGNO

João Nogueira<sup>1</sup>; Pedro Ribeiro<sup>1</sup>; Renata Marques<sup>1</sup>; Hugo Pereira<sup>1</sup>; Maura Cambango<sup>1</sup>; Ricardo Moreira<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga

Os meningiomas são tumores benignos, extra-axiais, de crescimento lento, originados das células meningoteliais aracnóideas. São a patologia tumoral intracraniana mais frequente no adulto, representando cerca de 36,4% dos casos. Na grande maioria dos casos, apresentam-se com sintomas como cefaleias, crises ou défices neurológicos focais. A hemorragia intracraniana é uma forma de apresentação rara, sendo estimada em 0,5 a 2,4% dos casos.

Expomos um caso de uma mulher de 53 anos, trazida ao Serviço de Urgência por quadro de sonolência, confusão e lentificação com um dia de evolução. À avaliação inicial, apresentava discurso confuso, anisocoria com pupila direita maior que a esquerda e hemiparesia esquerda grau 4/5.

Realizou TC-CE que revelou hemorragia frontal direita com componente intra e extra parenquimatosa com cerca de 45 mm, com marcado efeito de massa, moldagem ventricular e

desvio de 15 mm das estruturas da linha média para a esquerda.

Foi admitida no bloco operatório para realização de craniotomia frontal direita emergente, para evacuação da hemorragia. Intra-operatoriamente foi encontrada uma lesão tumoral da convexidade frontal direita, extra axial, subjacente à hemorragia, esta última com rotura para o espaço subcortical. Foi efectuada evacuação do hematoma e exérese total da lesão, com recolha de amostra para anatomia patológica.

A TC-CE pós operatória revelou evacuação completa da hemorragia e remoção da lesão, confirmada posteriormente por RM-CE. Resultado histológico revelou Meningioma Transicional Grau I (Classificação da OMS).

A doente teve alta uma semana depois sem défices neurológicos. Em consulta de seguimento 1 ano após cirurgia, mantinha-se neurologicamente íntegra, sem sinais de recidiva da lesão em RM-CE de controlo.

**Palavras-chave:** Meningioma; Hemorragia Espontânea.

## EP-014 - CISTERNOSTOMY AS AN ADJUNCT FOR DECOMPRESSIVE CRANIECTOMY IN SEVERE NEUROTRAUMA: FIRST CASE IN OUR INSTITUTION

Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Francisco Rebelo<sup>1</sup>; Pedro Branco<sup>1</sup>; Eduardo Bernardo<sup>1</sup>; Pedro Roque<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introduction:** Patients with severe neurotrauma pose a hard challenge to both neurosurgeons and neurointensivists alike. The only demonstrated surgical option for refractory raised ICP is decompressive craniectomy. In recent years, with the improved understanding of the glymphatic system, cisternostomy was investigated as a procedure for treatment of raised ICP. This approach consists on the opening of the basal cisterns including the Lilliequist membrane and could complement the standard craniectomy. The body of evidence of this novel procedure has been growing and it shows a high level of promise.

**Case Report:** A 21 year old male patient suffered an eight meter fall. He arrived at our emergency room in after being sedated and intubated at the scene, where he was a GCS 5 with anisocoria. The admission head CT showed diffuse cerebral edema with cisternal effacement, a subdural hematoma and fronto-basal contusion foci. He was admitted and an ICP catheter was placed. He evolved with refractory increased ICP in the third day after trauma so we performed a left sided decompressive hemicraniectomy with cisternostomy. Intra-operatively Lilliequist membrane, as were the supratentorial basal cisterns to promote CSF circulation. The ICP values remained controlled for the remaining of his stay in the intensive care unit. After sedation was raised, he was in GCS 15 without motor deficits and with an left-sided oculomotor palsy. With progressive decrease of cerebral herniation observed in consecutive head CTs we decided to perform autologous cranioplasty. He was discharged on day 37 post trauma in GCS 15 without motor deficits and with a recovering partial III pair palsy.

**Conclusion:** This case also shows our first experience with this promising procedure and it shows, in accordance with what has been published, that this novel approach to brain trauma may have its place in the treatment of these very challenging patients.

**Palavras-chave:** Cisternostomy, Decompressive Craniectomy, Intracranial Pressure.

## EP-016 - VENTRICULOPERITONEAL SHUNT CHALLENGES IN TBI: CASE REPORT

Lucie Cunha<sup>1</sup>; Adelaide Clode Valente<sup>1</sup>; Marcelo Gordinho<sup>1</sup>; Maria Eduarda Pereira<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade de Portimão; 2-Centro Hospitalar do São João

**Introduction:** The aim of this case report is to describe scientific observations that we encountered in a clinical setting.

**Methodology:** A previously healthy 38-year-old male patient was involved in a road accident. The victim had no helmet and was found agitated with an initial Glasgow Coma Scale (GCS) of 14. Head computerized tomography (CT)-scan revealed sulcal Subarachnoid hemorrhage and multiple cerebral Contusions. A first decompressive craniectomy was performed but Intracerebral hypertension persisted. A second surgery was done to enlarge borders, and an external ventricular drain was placed.

Later, after a ventriculoperitoneal Polaris® adjustable valve was inserted, the valve position, and therefore pressure (confirmed by radiological image), was a challenge. Initially, the valve was set at position 3 (100 mmH<sub>2</sub>O median pressure), but 24 hours after the surgery, the patient developed unconsciousness (GCS 9), sinking flap skin and vomiting. Head CT-scan showed paradoxical brain Herniation and midline shift to the left by 13.5 mm. The strategy established was to augment the valve position to 4 (150 mmH<sub>2</sub>O median pressure), maintain supine bed rest and fluid therapy. However, these measures were insufficient and the valve was adjusted to position 5 (200 mmH<sub>2</sub>O median pressure). 24 hours later the patient complained of headache, extremity weakness and the head CT-scan showed Hydrocephalus. In the next five days, the valve position was adjusted between position 4 and 5 four times. It was only normalized when a cranioplasty with customized PolyEther Ether Ketone implant was placed and the valve pressure was set at position 4 (150 mmH<sub>2</sub>O median pressure) and tolerated.

**Outcomes:** The use of programmable shunt devices offers many advantages because of their adjustable-pressure valve systems. Still, the regulating pressure device used in this case caused Hydrocephalus at position 5 or paradoxical brain Herniation at position 4.

**Conclusion:** The clinician must always be alert to the occurrence of possible complications.

**Palavras-chave:** Traumatic brain injury, Ventriculoperitoneal shunt, Hydrocephalus, Brain Herniation.

## EP-017 - FRATURA DORSAL INSTÁVEL EM DOENTE COM VOLLET COSTAL BILATERAL E FRATURA DE ESTERNO: O QUE TRATAR PRIMEIRO?

Sara Nunes de Sequeira<sup>1,2</sup>; João Pedro Oliveira<sup>1</sup>; Carla Reizinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, EPE; 2-Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (FMUL)

**Introduction:** Fraturas instáveis da coluna dorsal beneficiam de estabilização cirúrgica precoce, associada à redução de morbilidade e duração de internamento. Esta realiza-se em decúbito ventral, um desafio em termos ventilatórios e hemodinâmicos, agravado se existirem fraturas instáveis do tórax. Abordar primeiro o traumatismo torácico pode implicar mobilizações indesejáveis, com risco de provocar/agravar défices neurológicos. Os autores descrevem uma abordagem terapêutica possível, com base num caso clínico.

**Método:** Revisão dos registos clínicos e imagens disponíveis no processo eletrónico da doente.

**Resultados:** Este trabalho ilustra um caso de uma doente de 84 anos, autónoma, vítima de atropelamento, com traumatismo cervico-dorsal em extensão-distração, sem défices neurológicos (fratura C2 tipo B, N0, M1; fratura D5: C, N0, M2); traumatismo torácico com *vollet costal* bilateral, fratura do esterno, pneumotórax bilateral, hemotórax direito e contusões pulmonares; e traumatismo abdominal com contusão hepática. Pela necessidade de cirurgia torácica em decúbito lateral, estabilizou-se primeiro a fratura dorsal – fixação posterior transaponevrótica D2-3-4-5-6, sobre ortótese toracolombar rígida. Fratura de C2 tratada conservadoramente para não aumentar o tempo cirúrgico. Não houve complicações. Passadas duas semanas, realizada cirurgia torácica sem intercorrências. Seis semanas após o trauma, por não união da fratura de C2 e úlcera de pressão occipital associada ao colar cervical, realizada fixação C1-C2 e plastia com retalho rotacional. A doente teve alta 12 semanas após o trauma, sem défices neurológicos.

**Conclusão:** Em fraturas instáveis da caixa torácica, a utilização de uma ortótese rígida melhora a distribuição de pressão toracoabdominal, possibilitando a cirurgia de fixação dorsal posterior com maior estabilidade hemodinâmica.

**Palavras-chave:** Politrauma, instrumentação dorsal, fraturas instáveis do tórax.

## EP-018 - MALIGNANT PARAGANGLIOMA: A RARE CASE OF INTRADURAL CERVICAL METASTASIS

Joana Tavares<sup>1</sup>; Jácome Morgado<sup>1</sup>; José Cabral<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

**Introduction:** paragangliomas (PPG) are rare neuroendocrine tumours of the autonomic nervous system arising from chromaffin cells in sympathetic or parasympathetic extra-adrenal paraganglia. Central nervous system paragangliomas are relatively uncommon with 90% being located in the carotid bodies and the jugular glomus. Intraspinal PPG are extremely rare and mainly located in the lumbar and sacral regions. Histologically, they are slow growing with a benign appearance, although 35% to 40% develop metastases being the most common sites local and distant lymph nodes, bone, liver and lung. The existence of distance metastasis is the only indicator of malignancy since there are no histological, molecular or genetic features that can absolutely differentiate benign from malignant PPG.

**Case Report:** Here we describe a 50-year-old man with a cervical subdural metastasis of paraganglioma 16 years after the diagnosis and subtotal resection of sacral non-secretory paragangliomas. The metastasis was diagnosed during follow up after a routine DOTANOC PET that revealed increased tracer uptake in the cervical canal (C6-C7). The subsequent MRI confirmed the existence of an extramedullary intradural mass and a surgical resection was proposed to the patient. Intraoperatively no attachment was found between the lesion and the nerve routes, pia or dura-mater. A total resection was achieved and histological findings were congruent with paraganglioma.

**Conclusion:** Intraspinal paragangliomas are normally benign tumours, with generally good prognosis; although, a few can develop metastasis. Being its malignant potential difficult to predict, long-term follow up of these patients is essential.

**Palavras-chave:** paraganglioma, metastasis, malignant, cervical.

## EP-019 - SPINAL EPIDURAL ANGIOLIPOMA: REPORT AND LITERATURE REVIEW OF A RARE SPINAL TUMOR

Francisco Rebelo<sup>1</sup>; Pedro Barros<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Inês Ramadas<sup>1</sup>; Bernardo Smet<sup>1</sup>; João Pimentel<sup>2</sup>; Lino Fonseca<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

**Introduction:** Spinal angioliopomas are rare and benign tumors that account for only 0.14–1.2% of all spinal tumours. The aim of this review was to identify a correlation between this tumor and patient demographics, including our case, and present current knowledge about this pathology.

**Material and Methods:** A literature review of cases of spinal angioliopoma from the last 10 years was performed, in addition to the case we describe of a 45-year-old male who was admitted to our hospital with a history of progressive low back pain radiating to both legs, left leg weakness and ipsilateral diminished sensation to light touch with walking impairment. Computer Tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI) revealed an epidural mass with soft tissue characteristics between D12-L1. Laminectomy and gross total resection were performed, with pain cessation reported after surgery.

**Results:** literature search identified less than 100 hundred angioliopoma cases worldwide. Most tumors occurred in female patients, mostly above the 4th decade of life. Most tumors were non-infiltrating. Gross total resection provides good neurological results in both infiltrating and non-infiltrating types, with no difference in outcomes.

**Conclusion:** Angioliopomas are tumors composed of both mature adipose and abnormal vascular elements, pathologically distinct from lipomas. Total surgical excision is the treatment of choice and prognosis is generally good. Angioliopomas of the spine are rare and the commonest location is in the dorsal region.

**Palavras-chave:** spinal epidural angioliopoma, spine surgery, angioliopoma.

## EP-020 - PRIMARY SPINAL LUMBOSACRAL LYMPHOMA: A CASE REPORT OF A RARE SPINAL TUMOR

Francisco Rebelo<sup>1</sup>; Pedro Barros<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Inês Ramadas<sup>1</sup>; Bernardo Smet<sup>1</sup>; João Pimentel<sup>2</sup>; Lino Fonseca<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

**Introduction:** Central nervous system lymphomas represent a rare subset of non-Hodgkin lymphomas (NHL). Primary epidural spinal lymphomas (PESL) are tumors that arise in the spine without any other systemic involvement and are considered very rare. There is a preponderance for thoracic spine involvement, but lumbosacral location is unusual. The role of surgery on its treatment remains controversial.

**Case Report:** We hereby report a case of a 58-year-old woman who presented to the emergency department with a sudden right lower limb weakness, voiding difficulty and saddle region numbness. She had had complaints of low back pain and right sciatica for two months. Neurological examination showed a right lower limb paresis and S1 dermatome hypoesthesia. Magnetic Resonance Imaging (MRI) revealed a posterior extra-

dural mass at L4-S2, with right L4-S1 foramina invasion. Surgical decompression with gross tumor resection were performed. Pathological examination was reported as follicular lymphoma. R-CHOP chemotherapy was initiated and the patient underwent physical therapy with neurologic improvement.

**Conclusion:** PESL constitute a diagnostic challenge due to its mimicking of other spinal diseases. Even though a conclusive diagnosis can only be done with tissue biopsy, physicians should keep this pathology in the differential diagnosis in order to plan treatment accordingly.

**Palavras-chave:** lumbar spine, primary spinal epidural lymphoma, neurosurgery, follicular lymphoma.

## EP-022 - DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NO PÓS-OPERATÓRIO PRECOCE: LINFOMA NÃO-HODGKIN EM MATERIAL DE INSTRUMENTAÇÃO LOMBAR

José Hipólito-Reis<sup>1</sup>; Nuno Cubas Farinha<sup>1</sup>; Diogo Roque<sup>1</sup>; Jessica Branco<sup>1</sup>; Miguel Pinheiro<sup>1</sup>; Nuno Simas<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Introdução:** Os linfomas não-Hodgkin primários do osso são incomuns, constituindo 1,6% de todos os linfomas não-Hodgkin extranodais e destes, 6 a 32% localizam-se na coluna vertebral.

**Caso Clínico:** Mulher de 73 anos de idade, sem antecedentes relevantes. Apresentou claudicação da marcha e dor axial lombar em carga de agravamento progressivo. Não apresentava outras alterações ao exame neurológico. A ressonância magnética revelou uma listese degenerativa L4-L5 condicionando estenose canalar a este nível. Realizou-se fixação L4-L5 com parafusos transpediculares e descompressão canalar com posterior resolução da sintomatologia. Oito semanas após a cirurgia, a doente desenvolveu um quadro de disфонia, disfagia e tetraparésia condicionando incapacidade para a marcha. O electromiograma identificou aspectos miopáticos evidentes nos músculos axiais e bulbares. Repetiu RM que evidenciou uma lesão centrada ao parafuso transpedicular de L4 à direita, de limites mal definidos, hipointensa em T1, sem erosão óssea e com componente intra e extracanal. Apresentava áreas não confluentes com reforço de sinal após administração de gadolínio. Foi realizada biópsia percutânea guiada por TC e o estudo anatomo-patológico identificou um linfoma difuso de grandes células B. A sintomatologia foi enquadrada num síndrome paraneoplásico - polinevrite craniana, polirradiculite e miopatia - no contexto de linfoma. A doente iniciou tratamento oncológico com melhoria progressiva do quadro.

**Conclusão:** Descreve-se um caso de linfoma com origem no local do material de fixação lombar. Este é o segundo caso reportado na literatura, sendo o primeiro descrito num contexto pós-operatório precoce. Este período é naturalmente considerado de maior susceptibilidade a complicações decorrentes da cirurgia. No entanto, não devem ser sumariamente descartadas do diagnóstico diferencial situações raras que podem ou não estar directamente relacionadas com a cirurgia, podendo até mimetizar – tal como descrito - complicações mais frequentes.

**Palavras-chave:** Linfoma não-Hodgkin, Instrumentação lombar.

## EP-023 - DESAFIO 360 NO TRATAMENTO DE METÁSTASES CERVICAIS

João Pedro Oliveira<sup>1</sup>; Sara Sequeira<sup>1</sup>; Mário Campos<sup>1</sup>; Carla Reizinho<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** A melhoria da sobrevida dos doentes oncológicos possibilitada pelos avanços diagnósticos e terapêuticos das últimas décadas, aumentou a prevalência de metástases da coluna vertebral. O processo de decisão terapêutica nem sempre é linear.

**Métodos:** Descreve-se um caso clínico de artrodese 360° por instabilidade cervical metastática.

**Resultados:** Mulher de 52 anos, com antecedentes de carcinoma de tireóide (2017) e de carcinoma de mama (2019), submetida a tratamento adjuvante e com doenças controladas. Apresentava cervicalgia axial, com agudização após acidente de viação.

O exame objectivo não identificou défices neurológicos.

Realizou TAC e RMN cervical que revelaram lesões líticas somáticas e articulares de C3-4-5, com fractura C3 tipo “burst”, e deformidade cifótica cervical.

O estadiamento sistémico não indicou metastização visceral, apenas com depósitos líticos ósseos somáticos em D2, L3 e L4.

Foram colocadas como hipóteses: metastização da neoplasia da tireóide, metastização da neoplasia da mama ou radionecrose pós radioterapia do tumor da tireóide.

Foi indicado o tratamento cirúrgico para esclarecimento diagnóstico, tratamento da instabilidade e deformidade, inicialmente por via posterior com fixação C2-3-4-5-6-D1, e laminectomia C3-4-5 e biópsia tumoral da massa articular de C3.

A avaliação histológica confirmou metástase de carcinoma da mama.

Após discussão multidisciplinar, perante doença em estadio IV, exclusivamente óssea e atendendo à sobrevida expectável longa, optou-se por segunda intervenção com corporectomia C3-4-5 e artrodese com cilindro expansível e placa, seguida de radioterapia vertebral, com adequada resolução da dor e deformidade cifótica, mantida aos 12 meses de seguimento.

**Conclusão:** Apesar do progresso no tratamento oncológico, a cirurgia continua a ter um papel importante no tratamento da doença metastática vertebral, sobretudo quando é expectável uma sobrevida longa, sendo por vezes necessário recorrer a técnicas mais complexas, por forma a garantir um bom resultado. O cirurgião de coluna deve ter um papel activo nas consultas de decisão terapêutica oncológicas.

**Palavras-chave:** metastização vertebral, fixação cervical, desafios doente oncológico.

## EP-024 - MIELOPATIA SECUNDÁRIA A COMPRESSÃO POR PANNUS PERIODONTOIDEU EM DOENTES COM HIPEROSTOSE ESQUELÉTICA IDIOPÁTICA DIFUSA: A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS.

Sara Nunes de Sequeira<sup>1,2</sup>; João Pedro Oliveira<sup>1</sup>; Mário Vale Campos<sup>1</sup>; Jácome Morgado<sup>1</sup>; Conceição Marques<sup>1</sup>; Carla Reizinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, EPE; 2-Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (FMUL)

**Introdução:** Em doentes com hiperostose esquelética idiopática difusa (DISH), a menor amplitude de movimentos na

coluna cervical subaxial resulta em hiper mobilidade compensatória da junção crânio-cervical. O stress mecânico induzido provoca lesão ligamentar e processo cicatricial crónicos, assumidos como fator causador do pannus periodontoideu (PP). Pannus grandes podem provocar compressão medular e mielopatia com necessidade de descompressão e fusão, apesar do acréscimo de limitação de mobilidade num doente já com pouca mobilidade cervical. Os autores descrevem dois casos de compressão bulbo-cervical alta por PP em doentes com DISH, detalhando a marcha diagnóstica e terapêutica.

**Método:** Revisão dos registos clínicos, imagens intraoperatórias e imagens disponíveis nos processos eletrónicos dos doentes.

**Resultados:** São descritos os casos de dois doentes do sexo masculino, 72 e 76 anos, com mielopatia progressiva e disfunção bulbar. Os exames pré-operatórios revelaram a presença de PP com compressão bulbo-cervical, extensa ossificação do ligamento longitudinal anterior cervical e hipersinal T2 nas articulares C0-C1. Decidida intervenção para descompressão e estabilização crânio-cervical. No primeiro caso optou-se pela via posterior extradural, com remoção do arco posterior de C1 e laminectomia parcial de C2. O sangramento constante pelas veias epidurais limitou o acesso à lesão e a descompressão anterior. Procedeu-se a fixação occipito-C2-C3-C4-C5-C6. No segundo caso, optou-se por via posterior transdural, com remoção do arco posterior de C1, laminectomia de C2 e C3 e exérese de lesão através de incisão dural paramediana direita. Procedeu-se a fixação occipito-C2-C3-C4. Na avaliação pós-operatória imediata o primeiro doente apresentou agravamento da disfagia, que foi transitório. À data da alta, ambos os doentes referiam melhoria da sensação de dormência nos membros, sem agravamento das queixas motoras.

**Conclusão:** A descompressão e estabilização crânio-cervical em doentes com DISH e com mielopatia por PP pode ser realizada de forma segura, sendo uma opção viável apesar da limitação acrescida à mobilidade cervical.

**Palavras-chave:** Pannus periodontoideu, DISH, mielopatia.

## EP-025 - TRATAMENTO CIRÚRGICO DE FRATURAS VERTEBRAIS EM CASOS DE ESPONDILITE ANQUILOSANTE

**Catarina Barreira<sup>1</sup>; Énia Sousa<sup>1</sup>; Cícero Silveira<sup>1</sup>; Ricardo Pestana<sup>1</sup>; Pedro Lima<sup>1</sup>**

1-Hospital Central do Funchal

**Introdução:** A Espondilite Anquilosante (EA) é uma doença reumatológica inflamatória progressiva que afeta o esqueleto axial e articulações sacro-íliacas. A prevalência de osteoporose e o risco de sofrerem fraturas em 10 anos de doença é 25 e 10% respetivamente. Nestes doentes, o tratamento cirúrgico das fracturas vertebrais é complexo e o método de tratamento eficaz deverá ter em conta as características do doente, a localização e tipo de fratura.

**Objetivos:** Abordar o tipo de lesões e estratégias cirúrgicas eficazes em fraturas vertebrais relacionadas com EA através da exposição de 2 casos clínicos e de revisão da literatura.

**Material e Métodos:** Foram avaliados retrospectivamente 2 casos clínicos de doentes com EA complicados com fraturas vertebrais, e submetidos a tratamento cirúrgico entre 2020 e 2021. Os doentes não apresentavam défices neurológicos.

**Resultados:** 2 homens com 67 e 81 anos, sofreram quedas de 3 metros e da própria altura respetivamente. As localizações afetadas foram a coluna dorsal e cervical, classificadas como fraturas de rotação e distração. Ambos os doentes foram submetidos a cirurgia, artrodese posterior a 4 níveis, e artrodese combinada anterior e posterior a 3 níveis.

**Conclusão:** Doentes com EA apresentam maior risco de desenvolverem fraturas traumáticas de baixa cinética. A cirurgia através de instrumentação longa consiste na estratégia terapêutica mais utilizada, mas ainda motivo de debate, bem como a via de abordagem, que pode incluir fixações anteriores, posteriores ou combinadas, o que obriga a uma estratégia individualizada.

**Palavras-chave:** Espondilite anquilosante, fraturas vertebrais, tratamento cirúrgico.

## EP-026 - TUMOR PARAVERTEBRAL LOMBAR – UM CASO DE INCERTEZA DIAGNÓSTICA PRÉ-OPERATÓRIA

**Joaquim Cruz Teixeira<sup>2</sup>; José Hipólito Reis<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte; 2-Hospital CUF Cascais, Hospital CUF Tejo

**Introdução:** A identificação de tumores paravertebrais intramusculares como causa de lombalgia é incomum. Entre estes, o mixoma é extraordinariamente raro. Com incidência estimada de 1 caso/milhão, sendo coração e osso as localizações mais frequentes. Conhecemos 10 casos de mixomas intramusculares lombares descritos na literatura.

**Caso Clínico:** Descrevemos o caso de uma mulher de 64 anos, sem antecedentes de relevo. Apresentava lombalgia de predomínio nocturno com irradiação e hipostesia ocasional na face anterior da coxa direita. Referia também uma tumefacção de crescimento lento nos últimos meses. Ao exame neurológico estavam ausentes defeitos motores ou alterações dos reflexos osteotendinosos. No exame objectivo identificava-se uma tumefacção paramediana lombar direita com cerca de 70x50 mm, dura, móvel em relação aos planos suprajacentes e dolorosa à palpação. A RM revelou um tumor intramuscular paravertebral lombar paramediano direito de limites bem definidos, com uma região quística e captação heterogênea de contraste tendo sido relatado como possível schwannoma do ramo dorsal da raiz de L3. Foi realizada remoção em bloco do tumor – nodular, maioritariamente sólido, esbranquiçado e elástico – apresentando plano de clivagem bem definido com os músculos envolventes e sem aparente relação com estruturas nervosas. A cirurgia decorreu sem intercorrências e, na reavaliação pós-operatória, a doente referia resolução completa das queixas, retomando a atividade profissional após duas semanas. O estudo microscópico descreveu um tumor moderadamente celular, constituído por células de tipo miofibroblástico e sem atipia, num abundante estroma mixoide, tendo sido o resultado anatómico-patológico de mixoma intramuscular.

**Conclusão:** Os tumores paravertebrais, em particular os mixomas intramusculares, como causa de lombalgia são uma raridade. Apesar disso, dadas as implicações terapêuticas e prognósticas de que estas situações se podem revestir, devem ser considerados no seu diagnóstico diferencial sobretudo quando a história e exame físico levantam suspeitas motivando a realização de um estudo imagiológico específico.

**Palavras-chave:** Tumor paravertebral.

## EP-027 - SURGICAL TREATMENT OF AN EPENDYMOMA OF THE FILUM TERMINALE

**Bernardo Smet<sup>1</sup>; Lino Fonseca<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Rui Rato<sup>1</sup>; Fausto Carvalho<sup>1</sup>; José Brás<sup>1</sup>; Luis Cardoso<sup>1</sup>**

1-Hospital de Sao Jose

**Introduction:** Ependymomas are the most common intramedullary spinal cord tumours in adults, even so, they are quite

rare. Myxopapillary ependymomas are believed to arise from the ependymal glia of the filum terminale and, thus, are typically intradural. Myxopapillary ependymoma is a distinctive subtype of glioma that occurs almost exclusively in the filum terminale and conus medullaris, accounting for nearly 90% of primary tumours in the cauda equina region. Myxopapillary ependymomas are slow-growing tumours, but over time they may attain a large size and fill the spinal canal. Patients with this lesion are typically young adults who have radiating low back pain that mimics discogenic pain, sometimes combined with neurologic findings such as leg weakness or sphincter dysfunction.

**Methods:** We present the surgical video of the treatment of an ependymoma of the filum terminale located at L3/L4 in a 57 year old female presenting with low back pain without sciatica, a slowly worsening paraparesia within the last 10 months and hypoaesthesia of both lower limbs without sphincter dysfunction.

**Results:** An L3 laminotomy was performed, and after debulking of the lesion, an en block resection was achieved. The procedure was done with the support of intraoperative neuro-monitorization and stimulation of both ends of the filum terminale involved by the tumour before its section. The patient had an improvement of both motor and sensitive deficits being discharged 3 days after the surgery.

**Conclusion:** Ependymoma of the *filum terminale* are rare tumours that may have a late diagnosis due to its slow-growing rate and initial paucisymptomatic presentation. We demonstrate a case that it is not very typical regarding age and gender of the patient. Surgical treatment remains the gold standard and intraoperative neuro-monitorization being a must have in order to achieve good and safe outcomes.

**Palavras-chave:** *filum terminale*, ependymoma.

## EP-028 - SACRAL EPENDYMOMA – A RARE LOCATION OF A RARE TUMOUR

**Bernardo de Smet**<sup>1</sup>; **Lino Fonseca**<sup>1</sup>; **Teresa Pinheiro**<sup>1</sup>; **Rui Rato**<sup>1</sup>; **Fausto Carvalho**<sup>1</sup>; **Luis Cardoso**<sup>1</sup>; **José Brás**<sup>1</sup>  
1-Hospital de São José-CHULC

**Introduction:** Ependymomas are the most common intramedullary spinal cord tumors in adults, even so, they are quite rare. The two most common ependymoma subtypes are cellular and myxopapillary ependymomas. Cellular ependymomas can arise anywhere but usually occur in the cervical cord, whereas myxopapillary ependymomas occur almost exclusively in the conus medullaris and filum terminale. Myxopapillary ependymomas demonstrate a slight male predilection and manifest earlier than do other spinal ependymomas, with a mean patient age at presentation of 35-40 years.

Patients with these tumours typically present with low back pain with or without sciatica. Other symptoms, such as sensorimotor disturbances and bowel and bladder dysfunction, are much less common. Because most ependymomas of the cauda equina region are slow growing, the diagnosis is often delayed, with an average elapsed time of 2.3 years between symptom onset and diagnosis.

**Methods:** We present the case of a 39 year old male with a low back pain with bilateral sciatica for the last 3 months, with no motor deficits or sphincter dysfunction. MRI was performed that revealed an intradural lesion in S1/S2.

**Results:** A 2-level laminectomy was performed and a total resection of the intradural lesion was achieved. Histopathologically the lesion corresponded to an ependymoma. A neuroaxle MRI did not revealed any other lesion. The patient was asymptomatic and discharged three days after the surgery with no new deficit post operatively.

**Conclusion:** We showcase a rare location of a rare tumour. The incidence in younger patients and its presentation should make the suspicion of this diagnosis greater. The biologic behavior of myxopapillary ependymomas is relatively benign compared with ependymomas that occur in the spinal cord itself or in the brain, but the risk of local recurrence is significant if the lesion is incompletely excised. Surgery still remains the gold standard for treating this lesions.

**Palavras-chave:** Ependymoma, sacral.

## EP-029 - VARIAÇÃO DO COMI PRÉ-OPERATÓRIO EM DOENTES COM HÉRNIA DISCAL LOMBAR

**Pedro Monteiro**<sup>2</sup>; **Pedro Valente Aguiar**<sup>1,2</sup>; **Marisa Cunha**<sup>1,2</sup>; **Pedro Santos Silva**<sup>1,2</sup>; **Paulo Pereira**<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade Medicina Universidade do Porto

**Introdução:** O *Core Outcome Measures Index* (COMI) é uma das várias medidas de resultado reportadas pelo utente desenvolvidas e validadas na área da cirurgia da coluna. Com o objetivo de avaliar a fiabilidade desta ferramenta, o questionário deve ser rotineira e cuidadosamente testado e validado.

**Métodos:** Os investigadores analisaram questionários COMI pré-operatórios de indivíduos submetidos a cirurgia por hérnia discal lombar, colhidos em dois momentos diferentes, com um intervalo de cerca de duas semanas, durante o qual não se esperava uma mudança significativa na sua sintomatologia.

**Resultados:** Foram analisados questionários pré-operatórios de 56 doentes. A média dos scores finais foi de 7,98 para o primeiro questionário e 8,20 para o segundo ( $p=0,176$ , diferença média:  $-0,214$ ), 62,5% dos doentes afirmaram sentir-se mais ou menos iguais, ao longo dessas duas semanas, e 26,8% reportaram um ligeiro agravamento, apesar de estes achados não terem demonstrado qualquer correlação com a variação do score COMI final. Quatro questões específicas, relacionadas com a satisfação do paciente, qualidade de vida, e impacto da sintomatologia na sua vida diária, apresentaram resultados estatisticamente diferentes da primeira para a segunda entrevista. Os fumadores demonstraram uma variação maior entre os dois questionários, com uma variação média de 0,941, comparada com uma variação média de  $-0,103$  nos não fumadores ( $p=0,003$ ).

**Conclusão:** O questionário COMI demonstrou uma boa validade interna e reprodutibilidade, quando aplicado em pacientes nos quais não se esperava uma mudança significativa nos seus sintomas. Mesmo nos indivíduos que sentiram que a sua sintomatologia havia agravado ligeiramente, o questionário não demonstrou variações significativas. Mais estudos poderão ser levados a cabo para investigar o efeito dos hábitos tabágicos na variação das respostas ao questionário.

**Palavras-chave:** COMI, lombalgia, hérnia discal, PROMs.

## EP-030 - TUBERCULOMA INTRACRANIANO SIMULANDO NEOPLASIA MALIGNA. CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

**Bernardo de Smet**<sup>1</sup>; **Gonçalo Januario**<sup>1</sup>; **Rui Rato**<sup>1</sup>

1-Hospital de São José-CHULC

**Introdução:** As manifestações extrapulmonares da tuberculose (TBC) que afectam o sistema nervoso central (SNC), por disseminação hematogénica, são uma entidade infrequente. Os tuberculomas intracranianos são a forma menos comum de apresentação da tuberculose no SNC. Representam um pro-

cesso inflamatório granulomatoso com atingimento cerebral. O prognóstico está relacionado com o diagnóstico precoce, o grau de resecção cirúrgica e o tratamento complementar com os fármacos antituberculosos.

**Métodos:** Descrevemos um caso clínico, pouco frequente, de tuberculoma cerebral e realizamos revisão da literatura.

**Resultados:** Trata-se de uma doente do género feminino de 31 anos de idade, sem antecedentes clínicos relevantes. Iniciou de forma súbita diplopia, sem traumatismo prévio. Foi avaliada por Oftalmologia que objetivou edema papilar, sem outras alterações. Neste contexto foram realizadas TC/RM de crânio que mostravam lesão intra-axial, frontobasal esquerda com edema perilesional, captação de contraste em anel e área hipodensa/hipointensa no seu interior. Na espectroscopia observava-se uma redução de n-acetil-aspartato com pico de creatina e colina, sugestivo de lesão tumoral maligna.

A doente foi submetida a cirurgia, tendo-se realizado craniotomia frontal esquerda e exérese completa de lesão nodular, capsulada, avascular, com consistência esponjosa. Posteriormente confirmou-se o diagnóstico de tuberculoma com o histológico. Verificou-se uma boa evolução clínica e imagiológica durante o período de seguimento realizado.

**Conclusão:** Descrevemos um caso clínico pouco frequente de tuberculoma cerebral que pelas características apresentadas nos estudos pré-operatórios era sugestivo de tumor maligno que não se confirmou, sendo esta a particularidade deste caso.

**Palavras-chave:** Tuberculoma; craniotomia; microcirurgia; resecção Gross tota.

### EP-031 - CASO CLÍNICO: RÁPIDA EVOLUÇÃO DE ABCESSO ESPONTÂNEO E DETERIORAÇÃO NEUROLÓGICA POR STREPTOCOCCUS INTERMEDIUS

Inês Jesus<sup>1</sup>; Daniela de Matos<sup>1</sup>; João Nabais<sup>1</sup>; Vitor Silva<sup>1</sup>; Victor Henriques<sup>1</sup>; Gonçalo Guerreiro<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Os abscessos cerebrais são uma patologia rara e podem ter consequências catastróficas. Resultam habitualmente de disseminação contígua, hematogénia, pós-traumática ou iatrogénica após um procedimento cirúrgico.

Foi realizada revisão e análise do processo clínico. Trata-se de um caso de uma mulher de 41 anos de idade que recorreu ao SU por alteração do estado de consciência (EG 11- E4M6V1) com afasia, paresia facial central direita e hemiplegia direita hipotónica. Apresentava um quadro de prostração com uma semana de evolução, precedido por crise convulsiva inaugural. A TC Crânio-encefálica realizada uma semana antes não demonstrava alterações.

Repetiu a TC Crânio-encefálica com contraste, que comparativamente ao estudo prévio demonstrou uma volumosa lesão expansiva parietal esquerda com exuberante edema peri-lesional a condicionar desvio contralateral das estruturas da linha média. Dada a rápida evolução do quadro, o diagnóstico de abcesso mais provável pareceu ser de abcesso cerebral. Assim, foi realizada drenagem desta por punção através de orifício de trepano em contexto de urgência. O estudo microbiológico da colheita identificou *Streptococcus Intermedius*. A doente ficou internada no Serviço de Medicina Intensiva, onde permaneceu durante 2 semanas. Manteve antibioterapia dirigida, prolongada, tendo tido uma recuperação praticamente completa à reavaliação 2 meses após alta.

A bactéria *Streptococcus Intermedius* faz parte da flora oral comensal nos humanos e possui enzimas proteolíticas que cau-

sam necrose dos tecidos e promovem a formação de abscessos com taxas de mortalidade elevadas. Apesar de esta bactéria ser uma causa rara de abscessos espontâneos, a incidência tem vindo a aumentar nas últimas décadas.

O tratamento cirúrgico precoce e antibioterapia dirigida podem conduzir a um desfecho clínico favorável levando a uma recuperação completa sem danos neurológicos significativos.

**Palavras-chave:** Abcesso cerebral, *Streptococcus Intermedius*.

### EP-032 - EMPIEMA SUBDURAL DO ÂNGULO PONTOCEREBELOSO: UMA DECISÃO DIFERENTE NUMA LOCALIZAÇÃO INCOMUM

João Miranda Nabais<sup>1</sup>; Joana Rato<sup>1</sup>; Armando Lopes<sup>1</sup>; Vítor Silva<sup>1</sup>; Rúben Miranda Cardoso<sup>1</sup>; Inês Jesus<sup>1</sup>; Milton Spínola Abreu<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** O empiema subdural está frequentemente associado a infecções do foro otorrinológico e/ou em status pós-cirúrgico. A topografia infratentorial é rara, verificando-se somente em 1%-5% dos casos, sendo a extensão ao ângulo pontocerebeloso um factor de mau prognóstico. A abordagem preconizada é cirúrgica, com craniectomia descompressiva da fossa posterior, drenagem da colecção e, concomitantemente, antibioterapia dirigida. Pretende-se apresentar um caso que demonstra uma abordagem cirúrgica dirigida a um empiema subdural no ângulo pontocerebeloso.

**Métodos:** Descreve-se o caso de um doente de 56 anos, com antecedentes de mastoidectomia radical esquerda por otomastoidite supurativa 15 dias antes, que se apresenta em coma - GCS 7 - e com hipertermia. Identificada hidrocefalia aguda em TC-CE, bem como hipodensidade cerebelosa esquerda, interpretada inicialmente como trombose venosa. Foi submetido a colocação emergente de DVE e admitido em UCI. É evidenciado agravamento ao quinto dia após procedimento, traduzido por hipertensão intracraniana refractária à terapêutica médica. Realizou TC-CE, que demonstrou colecção subdural do ângulo pontocerebeloso esquerdo, compatível com empiema, condicionando efeito de massa com compressão do tronco cerebral. Procedeu-se a drenagem emergente por craniectomia retrósigmoideia.

**Resultados:** Constatou-se boa evolução clínica e imagiológica após drenagem. Foi identificada *Candida albicans* na colheita de pús, tendo o doente respondido adequadamente a terapêutica antifúngica dirigida. Dada a persistência de hidrocefalia comunicante dependente de drenagem, foi posteriormente submetido a conversão de DVE para sistema de DVP. Ao 18º mês de *follow-up*, apresenta bom estado funcional - GOS 5.

**Conclusão:** O diagnóstico e abordagem cirúrgica de colecções infecciosas da fossa posterior deve ser o mais expedita possível, a fim de prevenir e/ou reduzir a morbilidade e mortalidade associadas. A opção por uma abordagem cirúrgica mais circunscrita em casos selecionados pode permitir a obtenção de controlo do foco, identificação do agente infeccioso e descompressão adequada de estruturas nervosas vitais, com boa evolução clínica e funcional.

**Palavras-chave:** Empiema subdural, Ângulo pontocerebeloso, Fossa posterior.

## EP-033 - NEUROCYSTICERCOSIS: PICTURE THIS!

Teresa Morais Pinheiro<sup>1</sup>; Pedro Moura Branco<sup>1</sup>; Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>; Bernardo de Smet<sup>1</sup>; Francisco Almeida Rebelo<sup>1</sup>; Inês Ramadas<sup>1</sup>; Pedro Sutil Roque<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introduction:** Neurocysticercosis, caused by *Taenia solium* eggs ingestion, is the most common helminthic infection of the central nervous system<sup>(1)</sup>. Despite its clinical pleomorphism, it is a major cause of epilepsy worldwide. Focal deficits, intracranial hypertension or cognitive decline are also known presentations. Central nervous system involvement can be divided into parenchymal and extraparenchymal locations, the latter including the subarachnoid space, ventricular system, and spinal cord. Extraparenchymal disease is associated with more aggressive behaviour and higher mortality.

**Case Report:** Herein is presented a case of a 47-year-old farmer, born in India, who presents with a ten-day history of vomiting, behavioural changes, and fever. Admission blood samples and head CT scan were unremarkable. Lumbar puncture revealed pleocytosis, proteinorrhaquia and decreased glucose levels. Empirical antibiotic and antiviral therapeutic was initiated and etiological diagnosis was set in place. Microbiological cultures and neurotropic viruses' results were negative. Ten days following admission, tonico-clonic seizure and altered mental status was evidenced. CT scan revealed obstructive hydrocephalus and MRI documented nodular leptomeningeal enhancement of basal cisterns, namely surrounding brainstem in all its extent. Empirical anti-toxoplasma gondii therapeutic was initiated. An urgent external ventricular derivation was placed. Later in the course of disease, positive PCR assay for *Taenia solium* in CSF was detected. Albendazol and Praziquantel were initiated and a week later a ventriculo-peritoneal shunt was placed. Improvement in neurological status was noted thereafter with non-home discharge 3 weeks later.

**Conclusion:** Although not typically presented in the extraparenchymal form, neurocysticercosis is an important aetiology to bear in mind when considering differential diagnosis of leptomeningeal enhancement of basal cisterns.

**Palavras-chave:** Neurocysticercosis, Basal cisterns.

## EP-034 - PORQUÊ UM FELLOWSHIP APÓS O TÉRMINO DO INTERNATO EM NEUROCIRURGIA?

João Monteiro Silva<sup>1</sup>; Alfredo Calheiros<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** O internato de Neurocirurgia é um período de intensa aprendizagem. Trata-se de um período de 6 anos em que se aprende uma profissão cujas particularidades a tornam, hoje como há mais de 100 anos atrás e nas palavras de um dos seus pais fundadores, um 'campo especial' da Medicina. O objetivo desta comunicação passa por expor – na ótica e experiência do 1º autor – as vantagens de continuar este programa de formação num formato de *fellowship*.

**Método:** Os aspetos relatados baseiam-se na experiência do autor ao longo de 1 ano como *C. Ehrnrooth Vascular and Skull-Base Fellow* no Departamento de Neurocirurgia dos Hospitais da Universidade de Helsínquia.

**Resultados:** A Neurocirurgia nunca deixa de se continuar a aprender. Um *fellowship* num Departamento e num país diferente oferecem inúmeras possibilidades de aprendizagem que

se listam abaixo: 1) aprender filosofias operatórias diferentes, 2) melhorar as competências científicas, 3) ter tempo para estudar, 4) adquirir prática de treino em laboratório, 5) contacto com novas ideias ou ferramentas que nos obriguem a questionar aquilo que julgávamos saber, 6) refletir sobre o que foi o nosso internato, o que fizemos e quais são os nossos objetivos para o futuro e 7) conhecer novas pessoas, viver numa cultura diferente e desenvolver a nossa rede na Neurocirurgia.

**Conclusão:** Após o término do internato de Neurocirurgia o nosso percurso formativo está apenas no começo. Embarcar num projeto desta dimensão providencia uma oportunidade de não só continuar nesse processo como também imprimir-lhe uma nova dinâmica que nos permita desenvolver-nos enquanto Neurocirurgiões.

**Palavras-chave:** *Fellowship*; Educação; Neurocirurgia.

## EP-035 - EMPIEMA CEREBRAL COM ATINGIMENTO INTRAVENTRICULAR: UM DESAFIO TERAPÊUTICO

Pedro Ribeiro<sup>1</sup>; Leandro Oliveira<sup>1</sup>; Frederica Coimbra<sup>1</sup>; João Nogueira<sup>1</sup>; Maura Cambango<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga

**Introdução:** O empiema ventricular corresponde a uma das formas mais graves de infeção do sistema nervoso central. Trata-se de uma patologia com um alto grau de morbilidade e mortalidade associada.

**Objetivos:** Reportar o caso clínico de uma doente diagnosticada com empiema ventricular, identificar os fatores associados ao sucesso terapêutico, e revisão da literatura.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 33 anos de idade, admitida no serviço de urgência por vômitos alimentares com 5 dias de evolução, apresentou uma deterioração progressiva do estado neurológico para Escala Coma de Glasgow de 10. Foi diagnosticado um abscesso temporo-occipital esquerdo com rotura para o sistema ventricular, com material purulento no ventrículo lateral esquerdo e no III ventrículo, encarceramento ventricular e hidrocefalia associada. Analiticamente apresentava um Síndrome da Resposta Inflamatória Sistémica. Foi submetida a múltiplas punções do ventrículo esquerdo para drenagem do conteúdo purulento e colocação de derivação ventricular externa frontal direita. Foi realizada antibioterapia intratecal e endovenosa. Identificou-se um *Streptococcus intermedius* no exame microbiológico, e um foco infeccioso de origem odontogénica. Posteriormente, foi diagnosticada uma hidrocefalia pós-infecciosa com necessidade de colocação de derivação ventriculo-peritoneal, bilateral. A doente apresentou uma recuperação satisfatória após reabilitação funcional, permanecendo sem qualquer défice neurológico.

**Conclusão:** Os empiemas cerebrais são situações neurocirúrgicas particularmente graves quando têm atingimento intraventricular. No melhor do nosso conhecimento, não existem muitos casos publicados na literatura de sobrevida, com evolução neurológica favorável, de situações de infeção intracraniana tão avançada. A identificação do agente patogénico contribuiu de forma decisiva para o sucesso terapêutico deste caso clínico.

**Palavras-chave:** Empiema Ventricular, Hidrocefalia, Antibioterapia Intratecal.

## MELHOR E-POSTER

### MEP-001 - ENCEFALOCELO DO POLO TEMPORAL: UMA CAUSA TRATÁVEL DE EPILEPSIA?

Pedro Teles<sup>1,2</sup>; Catarina Caldeiras<sup>1</sup>; Helena Rocha<sup>1</sup>; Clara Chamadoira<sup>1</sup>; Manuel Rito<sup>1</sup>; Rui Vaz<sup>1</sup>; Ricardo Rego<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

**Introdução:** Os encefalocelos do polo temporal (EPT) são cada vez mais identificados em pacientes com epilepsia devido aos avanços dos estudos imagiológicos. Permanece incerto se os EPT representam um foco epileptogénico singular ou se integram uma extensa rede epileptogénica que requer lobectomia temporal anterior e amigdalohipocampectomia.

Descrevemos um caso de epilepsia do lobo temporal refratária numa doente com EPT, onde a investigação com elétrodos profundos se revelou fundamental no planeamento da abordagem cirúrgica.

**Resultados:** Mulher, 59 anos, obesa, em investigação por epilepsia focal refratária. RMN cerebral revelou pequenos EPT bilateralmente, acompanhado por discreta hiperintensidade em T2 no polo temporal e amígdala direitos.

Vídeo-EEG registou crises com perturbação da consciência, automatismos orais e manuais, com sinais lateralizadores ao hemisfério direito. Procedeu-se à implantação de elétrodos profundos, incluindo o polo temporal e estruturas mesiais bilateralmente, bem como o EPT à direita.

O início ictal envolveu de forma aproximadamente síncrona o EPT direito, o polo temporal, a amígdala e a cabeça do hipocampo ipsilaterais.

Com base neste resultado foi realizada lobectomia temporal anterior, exérese do EPT direito, amigdalectomia e exérese da cabeça e porção anterior do corpo do hipocampo.

A doente encontra-se em Engel 1 um mês após cirurgia.

**Conclusão:** O registo electroencefalográfico profundo revelou o potencial epileptogénico intrínseco EPT, síncrona com as estruturas límbicas. A ressecção cirúrgica destas estruturas revelou-se eficaz no controlo das crises.

**Palavras-chave:** Encefalocelo, Epilepsia.

### MEP-002 - VINTE ANOS DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM PORTUGAL: ESTAMOS A TRATAR TODOS OS DOENTES QUE PRECISAM?

Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>1,2</sup>; Rui Vaz<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Introdução:** Decorridos vinte anos da implementação da estimulação cerebral profunda (DBS) em Portugal, existe uma significativa experiência acumulada com esta técnica. Assim, torna-se pertinente uma reflexão sobre a eficácia da sua aplicabilidade à escala populacional. Tomando como exemplo a doença de Parkinson (DP), procuramos responder à questão: “estamos a tratar todos os doentes que precisam?”.

**Métodos:** Utilizando os números de DBS realizadas em Portugal até 31 de Dezembro de 2021, foi calculada a taxa de cirurgias por 100 mil habitantes/ano. Este valor foi comparado com

o de países-referencia em DBS. Posteriormente, foi estimado o número de doentes que deviam ser submetidos a DBS em Portugal anualmente, utilizando dados sobre a incidência e prevalência nacionais da doença. Finalmente, foi estimada a carga acumulada de doentes por tratar e o número anual de cirurgias necessárias para corrigir o défice acumulado.

**Resultados/Discussão:** Nos últimos 5 anos, a taxa média de DBS por DP em Portugal é de 0,67 doentes por cem mil habitantes/ano, valor claramente inferior ao dos países-referência, com registos descritos de 0,73 a 1,5. Estimamos que são tratados bastante menos doentes do que os que seriam potencialmente candidatos, existindo actualmente mais de 800 pacientes que poderiam beneficiar de tratamento cirúrgico e não o receberam. Para corrigir o atual prejuízo acumulado, importa alterar a referência e aumentar o número de cirurgias nos centros actualmente existentes.

**Conclusão:** A otimização da aplicação de DBS aos doentes que dela possam beneficiar teria notórios benefícios clínicos e socioeconómicos. O aperfeiçoamento do panorama nacional implica um esforço multidisciplinar de melhoria da informação acerca dos riscos e benefícios desta técnica, nomeadamente ao nível do doente e sua família, dos cuidados de saúde primários, dos Neurologistas à periferia, bem como uma otimização dos recursos nos centros terciários de Neurocirurgia Funcional.

### MEP-003 - SECONDARY CHIARI MALFORMATION WITH SYRINGOMYELIA DUE TO MALFUNCTION OF A LUMBOPERITONEAL SHUNT: A CASE REPORT

Pedro Sousa Barros<sup>1</sup>; Inês Ramadas<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Francisco Rebelo<sup>1</sup>; Bernardo Smet<sup>1</sup>; Dalila Forte<sup>1</sup>; Amets Sagarrabay<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introduction:** Chiari malformations are complex lesions though to originate during in utero development. Type 1 Chiari malformation originates when the defect occurs after the second trimester which results in a caudally displaced tonsils. Many treatments have been proposed from occipito-cervical fusion to endoscopic ventriculostomy. On this note, posterior fossa decompression with C1 laminectomy with or without duroplasty seems to be the most consensual one. In the literature there are descriptions of secondary Chiari malformations, usually associated with spinal cord injury, posterior fossa tumours or spontaneous CSF leaks. We present a case where the origin was a lumboperitonea shunt previously placed that was overdraining.

**Case Report:** The patient is a 24 year old female who had a previous diagnosis of pseudotumor cerebri and had been treated with a lumboperitoneal shunt seven years prior. She presented to the emergency room with a bilateral distal paresis of both superior limbs associated with paresthesias. We did brain MRI that showed tonsillar descent associated with cervical syringomyelia which was diagnosed as type 1 Chiari malformation. This patient's previous MRI showed no evidence of a Chiari malformation. We assumed that this was caused by a malfunction of the previous shunt and opted to ligate it and place a ventriculoperitoneal shunt. After the procedure the patient gradually improved and has been improving ever since.

**Conclusion:** Secondary Chiari malformation is a rare entity

but one that should not be ignored. This case shows that, with special attention to the treatment modality. If the correlation between the lumboperitoneal shunt and the acquired Chiari hadn't been done we may have been inclined to treat this patient as a regular type 1 Chiari malformation. We treated this patient with ligation of the shunt and placement of a VP shunt with almost complete symptomatic resolution.

**Palavras-chave:** Chiari malformation, Pseudotumor Cerebri, Lumboperitoneal shunt.

## MEP-004 - MUCOCELO ETMOIDAL COM EXTENSÃO INTRAORBITÁRIA E INTRACRANIANA

João Pedro Oliveira<sup>1</sup>; Sara Sequeira<sup>1</sup>; Ding Zhang<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** Mucocelos dos seios perinasais são lesões benignas e pseudoquísticas, muco-secretórias consequentes da oclusão do óstio sinusal, que ocorrem mais frequentemente nos seios frontais. Apresentam crescimento lento, com potencial para remodelação e erosão óssea, com consequente extensão intra e extracraniana adjacente, cursando raramente com invasão intra-orbitária.

**Métodos:** Descreve-se um caso incomum de um mucocelo do seio etmoidal posterior e esfenoidal com extensão intra-orbitária e intracraniana.

**Resultados:** Homem de 38 anos, melanodérmico, com antecedentes de rinossinusite crónica com pólipos nasais, submetido a polipectomia bilateral por via endoscópica em 2018 e 2019. Com quadro de proptose progressiva do olho esquerdo (OE) e cefaleias intensas. Ao exame objectivo apresentava diminuição da acuidade visual do OE, sem outros défices neurológicos. Realizou TC e RMN com evidência de volumosa lesão expansiva do seio esfenoidal e etmoidal posterior com remodelação e erosão parcial do tecto da órbita esquerda, assim como invasão da fossa anterior. O doente foi submetido a abordagem combinada, com craniotomia fronto-pterional esquerda, dissecação extracapsular do mucocelo intracraniano e intra-orbitário até a sua origem intrasinusal, seguida de abordagem endoscópica endonasal (EEN) por ORL para polipectomia e full-house FESS bilateral, com exposição e dissecação dos limites intrasinusais do mucocelo, permitindo a sua exérese em bloco por via craniana. Reconstruiu-se o pavimento da fossa anterior e o tecto da órbita deiscente com retalho pediculado de pericrânio (via craniana) e nasoseptal (via EEN). O exame histológico confirmou diagnóstico de mucocelo. Não se registaram complicações e ocorreu melhoria do défice visual.

**Conclusão:** Apesar da abordagem EEN para este tipo de lesões ser o tratamento mais comum, em casos de erosão óssea extensa e invasão intracraniana ou intraorbitária, a abordagem combinada transcraniana-EEN pode ser necessária.

**Palavras-chave:** Mucocelo seio perinasal, mucocelo com invasão intracraniana.

## MEP-005 - PLASMA CELL TUMOR OF THE CLIVUS: A CASE REPORT

Xavier Ayres Pereira<sup>1</sup>; Gonçalo Guerreiro<sup>1</sup>; Catarina Rato<sup>1</sup>; Carla Domingos<sup>1</sup>; Vítor Silva<sup>1</sup>; João Nabais<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Plasma cell tumours present as sellar or para-sellar tumours in less than 1% of cases and may be found as an isolated lesion (solitary extramedullary plasmacytomas) or as part of multiple

myeloma. Clival tumours are also extremely rare, with an overall incidence of 0.1%-0.2% of all intracranial tumours.

We describe a rare presentation of a plasma cell tumour as a clival mass extending into the sphenoidal sinus.

A 65-year-old woman presented with a 2 months history of right hemisphere headache. Physical and neurological findings were unremarkable.

Brain MRI showed a space-occupying lesion involving the body of the sphenoid bone, the clivus, and the right occipital condyle. The lesion extended to the sphenoid sinus through a bony erosion of the posterior wall of the sinus.

Clival chordoma was the preoperative diagnosis. Transsphenoidal biopsy and decompression surgery were performed on the patient, and he recovered from his symptoms after surgery.

Histopathology analysis supported the diagnosis of multiple myeloma/plasmacytoma.

Surgery is primarily used as a diagnostic and palliative measure for solitary plasmacytomas, whilst radiation therapy is usually effective in achieving local control.

Multiple myeloma with SNC involvement, on the other hand, has an overall survival of 25 months.

Despite their rarity in the skull base, plasma cell tumours should be considered in the differential diagnosis of patients with clival lesions. A thorough hematologic and radiologic investigation is also required to quickly diagnose and treat these patients.

**Palavras-chave:** clivus, plasmacytoma, multiple myeloma, transsphenoidal.

## MEP-006 - GLIOBLASTOMA DA ÍNSULA, UMA ABORDAGEM CIRÚRGICA MINIMAMENTE INVASIVA

Tânia Soares<sup>1</sup>; Marques Baptista<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** O principal objetivo na cirurgia do GBM é a ressecção tumoral máxima, mantendo a integridade funcional, no sentido de prolongar a sobrevida do doente.

Cerca de 20% dos doentes submetidos a cirurgia sofre complicações decorrentes da mesma e 15% a 30% tem défices neurológicos de novo.

Uma das formas de diminuir a agressão do parênquima cerebral, permitindo a ressecção radical destes tumores, é o recurso a técnicas minimamente invasivas.

**Objetivo:** Comunicar uma abordagem minimamente invasiva e os potenciais benefícios na morbidade desta doença.

**Método:** Jovem de 19 anos com LOE insular direita, 44x30mm, compatível com suspeita de lesão da série glial.

Atendendo às características da lesão e idade do doente, decidiu-se realizar biópsia, cujo resultado evidenciou um glioblastoma de células gigantes, grau IV da OMS, tipo histológico este com presumível melhor prognóstico.

Foi então realizada craniotomia temporo-parietal direita de cerca de 4,8 cm, centrada no trépano da biópsia, com progressão para a profundidade, ao longo do trajeto pré-existente, tunelização do parênquima com balão insuflável, inserção de retrator tubular e exérese radical da lesão, incluindo a porção contígua à cápsula interna. O procedimento foi orientado por neuronavegação e auxiliado por aspirador ultrassónico e neuromonitorização.

**Resultados:** No pós-operatório imediato, o doente apresentava alteração da força do membro superior esquerdo, de predomínio distal, com recuperação total às 72 h, tendo tido alta ao quarto dia PO, sem défices neurológicos. A TC e RM pós-operatórias não revelaram complicações, evidenciando remoção quase total da lesão.

**Conclusão:** O recurso a técnicas minimamente invasivas de resseção tumoral, tal como a acima descrita, ao reduzir a manipulação das estruturas cerebrais, tem o potencial de diminuir o risco de complicações pós-operatórias; permite uma recuperação mais rápida, reduzindo o tempo de internamento; e diminui o risco de sequelas neurológicas, sem prejudicar a resseção radical do tumor.

**Palavras-chave:** Glioblastoma, Cirurgia minimamente invasiva.

## MEP-007 - SÍNDROME DE INTERRUÇÃO DA HASTE HIPOFISÁRIA – UM CASO DE PAN-HIPOPITUITARISMO

**Carolina Silva**<sup>1</sup>; **Rui Tuna**<sup>1,2</sup>; **Marisa Cunha**<sup>1,2</sup>; **Rui Vaz**<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências-CUF

**Introdução:** A Síndrome de Interrupção da Haste Hipofisária (SIHH) é uma doença rara, com incidência de cerca de 0,5/100.000 habitantes, descrita desde 1987. Com uma fisiopatologia desconhecida, é caracterizada pela deficiência de múltiplas linhagens hormonais da hipófise anterior, sendo a da hormona de crescimento (100%) e das gonadotropinas (97,2%) as mais comuns à data do diagnóstico. A Ressonância Magnética (RM) cerebral é o método diagnóstico imagiológico de eleição, com visualização da tríade típica: ausência da haste hipofisária, ectopia da neuro-hipófise e hipoplasia ou ausência da adenohipófise.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso clínico de um homem de 43 anos que apresenta um quadro de pan-hipopituitarismo, inicialmente descrita como idiopático. Realizou terapia com hormona do crescimento na infância estando, atualmente, sob terapêutica com levotiroxina, hidrocortisona e testosterona. Encontra-se oligossintomático, sem polidipsia e sem polidipsia. Apenas em idade adulta foi realizada RM cerebral que permitiu identificar ectopia da neuro-hipófise e ausência de haste hipofisária, cumprindo critérios imagiológicos para o diagnóstico de Síndrome de Interrupção da Haste Hipofisária (SIHH).

**Conclusão:** a SIHH é uma condição rara, com apresentação clínica variada, cujo diagnóstico está dependente da melhoria das técnicas de imagem, que permite uma atempada instituição de terapêutica hormonal de substituição, com implicação no prognóstico e qualidade de vida dos doentes.

**Palavras-chave:** Interrupção da Haste Hipofisária, Hipoplasia adeno-hipófise, Ectopia da neuro-hipófise.

## MEP-008 - MUCORMICOSE RINOCEREBRAL: A IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

**Rúben Miranda Cardoso**<sup>1</sup>; **Víctor Henriques**<sup>1</sup>; **João Nabais**<sup>1</sup>; **Inês Jesus**<sup>1</sup>; **Daniela de Matos**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** Apresentar caso raro de mucormicose rino-cerebral, promovendo discussão sobre diagnóstico, tratamento e importância da abordagem multidisciplinar atempada e agressiva numa patologia com alta mortalidade.

**Método:** Apresenta-se caso de homem (55 anos) que se dirigiu ao serviço de urgência por cefaleia temporal direita e exsudação purulenta nasal e ocular ipsilateral. Neurologicamente, não se objetivavam défices neurológicos focais (Glasgow Coma Scale 15). Como antecedentes, destacava-se DM tipo II e inter-

namento 2 meses antes por celulite da face com foco odontogénico (complicação de cetoacidose diabética), entretanto resolvida. Realizou, no serviço de urgência, TC-CE e RM-CE cujos achados se revelaram compatíveis com osteomielite com ponto de partida no seio maxilar direito e extensão endocraniana com formação de abscesso cerebral. Caso discutido com serviços de CMF, ORL e Infeciologia, tendo-se optado por intervenção cirúrgica partilhada, em contexto urgente.

Foi efetuada drenagem de abscesso temporal direito por punção com agulha dirigida por sistema de estereotaxia *frameless* (VarioGuide®). Foi também realizada antrostomia maxilar e etmoidectomia anterior por cirurgia endoscópica nasossinusal, tendo-se constatado erosão da parede anterior do seio maxilar direito (com conteúdo purulento), canal lacrimonasal, pavimento da órbita e lâmina papirácea.

**Resultados:** O estudo anatomo-patológico confirmou a presença de abscesso fúngico, com microrganismos de morfologia compatível com mucormicose. A TC-CE confirmou esvaziamento do abscesso. Durante o internamento manteve terapêutica antifúngica com anfotericina lipossómica. Em TC-CE, 3 meses após cirurgia, não se verificou recidiva do abscesso cerebral. Doente mantém-se sem défices neurológicos focais, orientado e colaborante.

**Conclusão:** A mucormicose rino-cerebral é significativamente mais comum em diabéticos, com taxas de mortalidade entre 30-70%. O desbridamento cirúrgico e a terapia antifúngica associados parecem ter melhor prognóstico. Este caso pretende ressaltar a importância da atitude multidisciplinar concreta, consubstanciada num tratamento agressivo atempado de modo a lutar por um resultado final que se oponha ao prognóstico desolador *a priori* desta patologia.

**Palavras-chave:** Mucormicose, Multidisciplinaridade.

## MEP-009 - SINCINESIA DA MUSCULATURA PERINEAL APÓS TRAUMA PÉLVICO – UM CASO DE TRANSMISSÃO EFÁTICA?

**Pedro Valente Aguiar**<sup>1</sup>; **Fernando Silveira**<sup>1</sup>; **Rui Vaz**<sup>1</sup>; **Paulo Pereira**<sup>1</sup>; **Paulo Linhares**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João

**Introdução:** A transmissão efática consiste na passagem de informação entre fibras nervosas através de campos elétricos e é uma forma alternativa de transmissão fora da fenda sináptica, tendo sido evidenciada em fenómenos fisiológicos e patológicos, tais como na epilepsia e desmielinização.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de um homem de 48 anos que em 2012 sofreu um acidente de moto com impacto pélvico e perineal e três dias após iniciou quadro de contração peniana simultaneamente com a realização de flexão plantar dos dedos do pé direito, acompanhada de dor, disestesia perineal e disfunção erétil.

As ressonâncias magnéticas peniana e perineal não mostraram lesões, mas a ressonância do sacro mostrou uma estenose severa do canal vertebral na transição S1-S2. O eletromiograma demonstrou radiculopatia de S2 direita no contexto de lesão neurogénica crónica afetando os miótomos de S1-S2, com integridade dos miótomos de L5-S1 e do reflexo bulbocavernoso.

Em Setembro de 2021 o doente foi submetido a decompressão do canal sagrado por laminectomia de S1 e S2 com resolução imediata do fenómeno de sincinesia, mantendo os restantes sintomas.

**Conclusão:** Este quadro poderá ser explicado por transmissão efática entre fibras motoras da raiz de S2 direita induzida pelo traumatismo. A apoiar esta hipótese temos a resolução rá-

pidada do quadro de sincinesia após a descompressão, um fenómeno idêntico à resolução da dor e espasmo, respetivamente na nevralgia do trigémio e espasmo hemifacial, patologias nas quais a transmissão efática representa importante mecanismo fisiopatológico. O elevado índice de suspeição e o diagnóstico e tratamento precoces desta situação poderão levar a uma melhoria mais completa do quadro clínico.

**Palavras-chave:** transmissão efática, sincinesia, estenose sagrada.

## MEP-010 - C1 SOLITARY PLASMACYTOMA: CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Bernardo de Smet<sup>1</sup>; Teresa Pinheiro<sup>1</sup>; Lino Fonseca<sup>1</sup>; Rui Rato<sup>1</sup>; Fausto Carvalho<sup>1</sup>; Luis Cardoso<sup>1</sup>; José Brás<sup>1</sup>

1-Hospital de São José-CHULC

**Introduction:** Solitary plasmacytoma (SP), which is histologically indistinguishable from multiple myeloma (MM), is a kind of malignant tumour characterized by the proliferation of monoclonal plasma cells. SP is an independent subtype of plasmacytoma, which includes extramedullary plasmacytoma and SP of bone (SPB). SPB mainly occurs in the axial skeleton, and is rarely seen in the cervical spine. Although definitive local radiotherapy is a choice for the treatment of SPB, no affirmative conclusion can be drawn due to the lack of randomized trials for this kind

of disease. Surgical intervention is preferably indicated for patients with neurologic involvement and tumor-induced spinal instability and for definitive diagnosis.

**Methods:** We present the case of a 64 year old male presenting with worsening cervical pain for the past 12 months with no motor or sensitive deficits associated. An CT and MRI was performed which revealed an lytic lesion of C1 involving the right hemiarch and lateral mass of C1.

**Results:** A partial removal of the lesion and an occipito-cervical fixation was performed with an occipital plate, pedicle screws in C2 bilaterally and lateral mass screws in C3 bilaterally with bilateral articulated rods. Post op CT confirmed the correct positioning of the fixation material. Clinically the patient presented with an improvement of his neck pain being discharged 4 days after the surgery. He was later referred to a haematology consultation and was submitted to radiotherapy treatments.

**Conclusion:** Cervical involvement of solitary plasmacytoma is rare. A multidisciplinary approach should be followed as both medical and surgical therapies have their place. A surgical procedure should be performed when either a diagnosis is not done, in the presence of a neurological deficit secondary to compression of the lesion or when a lesion induced-instability is present.

**Palavras-chave:** solitary plasmacytoma, occipito-cervical fixation, radiotherapy.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DO 37.º CONGRESSO NACIONAL DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROCIRURGIA

Adelaide Clode Valente	EP-016	Fausto Carvalho	CO-024; CO-036; EP-027; EP-028; MEP-010
Afonso Almeida Pinto	EP-011	Fernando Silveira	MEP-009
Alexandre Campos	CO-042	Filipe Abadesso Lopes	CO-037
Alexandre Rainha Campos	CO-037; CO-041	Filipe Vaz da Silva	CO-022; CO-023; CO-053
Alfredo Calheiros	CO-001; CO-004; CO-022; CO-023; CO-050; CO-053; EP-034	Filipe Vaz Silva	CO-050
Alfredo Luís Calheiros	CO-048	Francisco Almeida Rebelo	CO-031; EP-033
Alice Carvalho	CO-030	Francisco Rebelo	CO-009; CO-033; CO-045; EP-014; EP-019; EP-020; MEP-003
Ametts Sagarrabay	CO-036; MEP-003	Frederica Coimbra	EP-008; EP-035
Ana Brito Seixas	CO-047; CO-042	Gonçalo Costa	CO-054
Ana Ferreira	CO-007; CO-012; CO-013	Gonçalo Durães	CO-039
Ana Luís	EP-006	Gonçalo Guerreiro	CO-049; EP-002; EP-031; MEP-005
Ana Oliveira	CO-039	Gonçalo Guerreiro Costa	CO-054; EP-010; CO-015
Andé Araújo	CO-005	Gonçalo Janúario	EP-030
André Jorge	CO-015	Gonçalo Novais	CO-009
Andreia Amorim	EP-004	Helena Rocha	MEP-001
Ângelo Carneiro	EP-011	Herculano Carvalho	CO-043; CO-044
António Barata	CO-018	Hugo Pereira	EP-003; EP-008; EP-012
António Cerejo	CO-013; CO-052	Inês Freire	CO-002; CO-003
António Gonçalves-Ferreira	CO-042	Inês Jesus	CO-011; CO-015; CO-034; CO-049; EP-002; EP-009; EP-010; EP-031; EP-032; MEP-008
António Luís do Cerejo	CO-029	Inês Pinto	CO-034
António Vilarinho	CO-013	Inês Ramadas	CO-009; CO-033; MEP-003; CO-031; CO-045; EP-019; EP-020; EP-023
Armando Lopes	CO-054; EP-032	Isabel Ribeiro	CO-023
Armindo Picão	CO-050	Jácome Morgado	CO-018; CO-025; EP-006; EP-018; EP-024
Armindo Picão Fernandes	CO-022; CO-053	Jessica Branco	CO-008; CO-017; CO-041; CO-044; CO-047; EP-022
Bernardo de Smet	CO-024; EP-028; EP-030; EP-033; MEP-010	Joana Gonçalves Martins	CO-047
Bernardo Smet	CO-009; CO-031; CO-033; CO-036; CO-045; EP-019; EP-020; EP-027; MEP-003	Joana Leocádio	CO-020
Bruno Carvalho	CO-016; CO-028; CO-032	Joana Magalhães	CO-007
Carla Bentes	CO-042	Joana Martins	CO-008; CO-044
Carla Domingos	CO-051; MEP-005	Joana Oliveira	CO-010
Carla Reizinho	CO-002; CO-003; CO-018; CO-040; EP-017; EP-023; EP-024	Joana Rato	CO-054; EP-002; EP-009; EP-032
Carlos Vara Luiz	CO-009	Joana Tavares	EP-006; EP-018
Carolina Chaves	CO-011	João Lemos	CO-015
Carolina Silva	CO-021; CO-038; MEP-007	João Lourenço	CO-045
Catarina Barreira	CO-046; EP-025	João Macedo	CO-013
Catarina Caldeiras	MEP-001	João Massano	CO-039
Catarina Rato	MEP-005	João Meira Gonçalves	CO-052; EP-005
Celeste Dias	CO-007	João Miranda Nabais	CO-054; EP-032
Cícero Silveira	CO-046; EP-025	João Monteiro Silva	CO-004; EP-034
Clara Chamadoira	CO-039; MEP-001	João Nabais	CO-034; CO-049; EP-002; EP-031; MEP-005; MEP-008
Conceição Marques	EP-024	João Nogueira	EP-003; EP-008; EP-012; EP-035
D'jamel Kitumba	CO-014	João Páscoa Pinheiro	CO-030; CO-054
Dalila Forte	CO-045; MEP-003	João Paulo Andrade	CO-025; CO-026
Daniel Ferreira	CO-038	João Pedro Oliveira	CO-018; CO-040; EP-017; EP-023; EP-024; MEP-004
Daniela de Matos	EP-031; MEP-008	João Peralta	CO-012
Diana Lucas	CO-032	João Pimentel	EP-019; EP-020
Ding Zhang	MEP-004	João Ramos	CO-018; EP-006
Diogo Gonçalves Mesquita	CO-043	João Silva	CO-001
Diogo M Jácome Morgado	CO-026	Joaquim Cruz Teixeira	EP-026
Diogo Mesquita	CO-047	Joaquim Monteiro	CO-045
Diogo Rocha Grade	CO-005	Joaquim Pedro Correia	CO-019; EP-007
Diogo Roque	CO-047; EP-022	Joaquim Reis	CO-022; CO-023
Diogo Simão	CO-042	Jorge Gonçalves	CO-051
Domingos Coiteiro	CO-008; CO-035	José Artur Lourenço	EP-007
Eduarda Sá Marta	EP-011	José Augusto Costa	CO-030
Eduardo Bernardo	EP-014	José Brás	CO-024; CO-036; EP-027; EP-028; MEP-010
Eduardo Procaci da Cunha	CO-050		
Elisabete Silva	CO-052		
Énia Sousa	CO-046; EP-025		

José Cabral	EP-006; EP-018	Pedro Batista	CO-043
José Gustavo Bento Soares	CO-030	Pedro Branco	CO-033; EP-014
José Hipólito Reis	CO-008; CO-017; CO-041; CO-044; EP-026; CO-047; EP-022	Pedro Duarte Batista	CO-044
José Luis Alves	EP-002; CO-011; CO-034	Pedro Lima	CO-046; EP-025
Josué Pereira	CO-010; EP-005	Pedro Monteiro	EP-029
Juliana Maria da Cruz Teixeira	CO-029	Pedro Moura Branco	CO-031; EP-033
Leandro Oliveira	EP-003; EP-008; EP-035	Pedro Ribeiro	EP-003; EP-008; EP-012; EP-035
Leopoldina Pereira	CO-005; CO-010; CO-014; EP-001	Pedro Roque	CO-033; CO-045; EP-014; EP-019; EP-020
Lia Bastos	EP-006	Pedro Santos Silva	CO-020; CO-021; EP-029
Lia Neto	CO-037	Pedro Soares	EP-006
Lino Fonseca	CO-024; CO-036; EP-019; EP-020; EP-027; EP-028; MEP-010	Pedro Sousa Barros	CO-009; CO-031; CO-033; EP-014; EP-033; MEP-003
Lucie Cunha	EP-016	Pedro Sutil Roque	CO-031; EP-033
Luis Cardoso	CO-024; CO-036; EP-027; EP-028; MEP-010	Pedro Teles	CO-019; CO-021; CO-027; MEP-001
Luís Marques	CO-040	Pedro Valente Aguiar	EP-029; MEP-009
Mafalda Franco Carneiro	CO-037	Renata Marques	EP-003; EP-012
Manuel Cunha e Sá	EP-004	Ricardo Moreira	EP-012
Manuel J. Ferreira Pinto	CO-029; CO-039; MEP-002	Ricardo Pereira e Silva	CO-037
Manuel Pinto	CO-028	Ricardo Pestana	CO-046; EP-025
Manuel Ribeiro	CO-005	Ricardo Rego	MEP-001
Manuel Rito	CO-039; MEP-001	Rodrigo Batata	CO-022; CO-050; CO-053
Marcelo Gordinho	EP-016	Rodrigo Brás Batata	CO-048
Marcos Barbosa	CO-011	Rúben Cardoso	CO-049; CO-034; CO-051
Maria Begoña Cattoni	CO-043; CO-044	Rúben Miranda Cardoso	EP-032; MEP-008
Maria Corbal	CO-034	Rui Manilha	EP-004
Maria Eduarda Pereira	EP-016	Rui Rangel	CO-001
Maria João Frade	CO-049	Rui Rato	CO-024; CO-036; EP-027; EP-028; EP-030; MEP-010
Maria João Machado	EP-011	Rui Reinas	CO-014; EP-001
Maria José Rosas	CO-039	Rui Tuna	CO-016; CO-032; MEP-007
Maria Manuel Santos	CO-017	Rui Vaz	CO-007; CO-010; CO-013; CO-016; CO-020; CO-021; CO-027; CO-028; CO-032; CO-038; CO-039; CO-052; EP-005; MEP-001; MEP-002; MEP-007; MEP-009
Mariana Casqueiro	CO-018; CO-025; CO-026	Samuel Sequeira Lemos	CO-008; CO-017; CO-047
Mário Campos	CO-018; EP-023	Sara Carvalho	EP-005
Mário Gomes	CO-001	Sara Nunes de Sequeira	CO-037; CO-040; EP-017; EP-024
Mário Resende	CO-005	Sara Sequeira	EP-023; MEP-004
Mario Vale Campos	CO-026; CO-025; EP-024	Sérgio Costa	EP-004
Marisa Cunha	CO-027; CO-038; EP-029; MEP-007	Sérgio Figueiredo	CO-040
Marques Baptista	MEP-006	Sérgio Sousa	CO-001; CO-022; CO-050; CO-053
Maura Cambango	EP-003; EP-012; EP-035	Sofia Quintas	CO-042
Melissa Silva	EP-004	Sofia Tavares	CO-011; CO-015; CO-034; CO-049; EP-002; EP-009; EP-010
Miguel Brito	EP-007	Tânia Soares	MEP-006
Miguel Coelho	CO-043; CO-044	Teresa Morais Pinheiro	CO-031; EP-033
Miguel Miranda	CO-040	Teresa Pinheiro	CO-009; CO-024; CO-033; CO-036; CO-045; EP-014; EP-019; EP-020; EP-027; EP-028; MEP-003; MEP-010
Miguel Pinheiro	CO-006; CO-047; EP-022	Tiago Costa	CO-022; CO-023; CO-053
Miguel Santos Pinheiro	CO-017	Tiago Lorga	CO-002; CO-003; CO-025; CO-026
Miguel Serôdio	CO-002; CO-003	Tiago Ribeiro da Costa	CO-048; CO-050
Milton Abreu	CO-011; EP-009	Vasco Carvalho	CO-010; CO-012; CO-013; CO-040; CO-052
Milton Spinola	CO-049	Vasco Sá Pinto	CO-050; CO-053
Milton Spínola Abreu	EP-032	Victor Henriques	CO-011; CO-034; CO-049; CO-054; EP-002; EP-031; MEP-008
Nuno Cubas Farinha	CO-008; EP-022	Vítor Bentinho Silva	EP-009
Nuno Farinha	CO-006	Vítor Pinto	CO-014; EP-001
Nuno Piedade	CO-028	Vitor Silva	CO-049; EP-002; EP-031; CO-011; CO-015; CO-034; CO-051; EP-010; EP-032; MEP-005
Nuno Simas	CO-006; CO-008; CO-047; EP-022	Xavier Ayres Pereira	CO-051; CO-054; MEP-005
Olinda Rebelo	CO-030	Xavier Pereira	CO-015; EP-010
Óscar L. Alves	CO-014; EP-001		
Patrícia Polónia	CO-052; EP-005; CO-010		
Patrícia Santos	CO-010		
Paulo José de Campos Vieira	CO-029		
Paulo Linhares	CO-016; CO-028; CO-032; MEP-009		
Paulo Pereira	CO-020; CO-027; EP-029; MEP-009; CO-021		
Pedro A. Silva	CO-007; CO-012		
Pedro Abreu	CO-019; EP-007		
Pedro Aguiar	CO-016		
Pedro Alberto Silva	CO-013		
Pedro Barradas	CO-015		
Pedro Barros	CO-045; EP-019; EP-020		

# REUNIÃO DA PRIMAVERA DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALÉIAS

Lisboa | 27 maio 2022

Organização: Sociedade Portuguesa de Cefaleias



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 - ENXAQUECA COMO FATOR DE RISCO PARA AMNÉSIA GLOBAL TRANSITÓRIA RECORRENTE

Renato Oliveira<sup>1</sup>; Inês Brás Marques<sup>1</sup>; Raquel Gil-Gouveia<sup>1</sup>  
1-Hospital da Luz Lisboa

**Introdução:** Existe uma associação epidemiológica entre enxaqueca e amnésia global transitória (AGT). A recorrência da AGT é cada vez mais reconhecida, não sendo claro quais os fatores preditores dessa recorrência.

O objetivo foi explorar a associação da enxaqueca como fator preditor de recorrência de AGT.

**Métodos:** Caso clínico exemplificativo, trabalho retrospectivo de uma coorte de doentes com AGT e revisão não sistemática da literatura.

**Resultados:** Homem, 63 anos com enxaqueca com aura e 2 episódios (10 anos de intervalo) de AGT desencadeados por crise migranosa; Análise retrospectiva unicêntrica de doentes com AGT entre 2012 e 2021: 69 doentes, 46 mulheres (66,7%), 14 com enxaqueca (20,3%). Onze com AGT recorrente (15,9%). Limitações relacionadas com tamanho amostra e desenho retrospectivo. A história de enxaqueca e história de depressão foram fatores preditores de recorrência; A revisão da literatura aponta uma taxa de 13,5% para AGT recorrente (aos 5 anos), sendo os principais fatores de risco: idade mais jovem no primeiro episódio; enxaqueca com e sem aura; e coexistência de mais que um fator precipitante. Do ponto de vista fisiopatológico, os estudos são consistentes com um fenómeno transitório neurogénico que compromete o funcionamento dos neurónios da área CA-1 do hipocampo. Um mecanismo migranoso semelhante a uma depressão cortical alastrante pode estar na origem deste fenómeno.

**Conclusão:** Permanecendo uma das síndromes neurológicas mais enigmáticas, a evidência suporta uma correlação entre a enxaqueca e AGT, incluindo a sua potencial recorrência.

### CO-02 - ARE PROMS PASSING THE MESSAGE? A REFLECTION WITH REAL-LIFE MIGRAINE PATIENTS

Raquel Gil-Gouveia<sup>1</sup>; António Gouveia Oliveira<sup>2</sup>  
1-Hospital da Luz Headache Center, Lisboa, Portugal; 2-Pharmacy Department, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, Brasil

**Introduction:** Several patient-reported outcome measures are available to monitor headache impact, but are those reliable in real-life clinical practice?

**Methods:** Two identical patient-reported outcome measures (HALT-90 and MIDAS) were applied simultaneously in each clinical visit to a series of patients treated with monoclonal antibodies for migraine and intra-individual agreement was evaluated using the intraclass correlation coefficients.

**Results:** Our sample included 92 patients, 92.4% females, 45 years old on average. Moderate (0.50 to 0.75) and even poor (<0.50) ICC were observed in all but the first item of these patient-reported outcome measures in at least one evaluation. Over time, missing data were more frequent and no learning effect was detected.

**Conclusion:** We observed intra-personal variation in reliability when answering patient-reported outcome measures, persisting in repeated applications, and a decrease in the motivation to respond, which should alert clinicians for these additional challenges in real-life clinical practice.

### CO-03 - DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE CEFALÉIAS DE APRESENTAÇÃO POSTERIOR

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>; Carolina Gonçalves<sup>1</sup>; Marlene Saraiva<sup>2</sup>; André Caetano<sup>3</sup>; Miguel Viana Baptista<sup>3</sup>

1-Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neurologia, Hospital Fernando da Fonseca, Lisboa, Portugal; 3-Chronic Diseases Research Center (CEDOC)-Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** As cefaleias com origem da dor nas localizações occipital e cervical podem estar associadas a cefaleias primárias, secundárias ou nevalgias. Há trabalhos que sugerem que estas regiões possam ter um papel na fisiopatologia das cefaleias primárias e outros que estas localizações podem constituir uma *red-flag*, merecendo investigação adicional.

Objetivo foi a caracterização de doentes com queixas de cefaleia de apresentação posterior.

**Métodos:** Análise retrospectiva das características demográficas e clínicas de doentes com cefaleias de origem occipital e/ou cervical, com base nos registos das consultas de Neurologia-Cefaleias entre 2013-2020. Os diagnósticos finais foram codificados de acordo com a classificação internacional de cefaleias (ICHD-3).

**Resultados:** Entre 1995 doentes, 125 (idade média na primeira consulta de 48 anos e 75% do género feminino) apresentaram-se à consulta com cefaleias com origem posterior (73% na região occipital, 16% na região cervical e 11% em ambas as localizações). A idade média do início das queixas foi aos 39 anos (30% a partir dos 50 anos) e 33 (26%) doentes já teriam história prévia de cefaleia diagnosticada. As cefaleias de ori-

gem posterior eram sobretudo bilaterais (54%), fixas (62%) e acompanhadas de pelo menos um sintoma (55%). Quanto aos diagnósticos finais, 82,5% dos doentes teria cefaleia primária subjacente (>50% enxaqueca) 28,8% cefaleia secundária (mais comuns: cefaleia cervicogénica e cefaleia por abuso medicamentoso), 24,8% com mais de um diagnóstico final de cefaleia e 0,03% com diagnóstico de nevralgia do nervo occipital. Em relação aos doentes com cefaleia prévia diagnosticada, a cefaleia de origem posterior acarretou o diagnóstico de uma nova cefaleia em 54,5% dos doentes, enquanto apenas 36,4% dos doentes referiram localização da cefaleia atual igual à da cefaleia prévia.

**Conclusão:** Na nossa amostra, a grande maioria dos doentes com cefaleia de localização posterior apresentava uma cefaleia primária, nomeadamente enxaqueca, parecendo não constituir esta localização uma *red-flag*.

## CO-04 - CEFALIA NA HIPERTENSÃO INTRACRANIANA IDIOPÁTICA

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>; Miguel Seródio<sup>1</sup>; Bruna Meira<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-Chronic Diseases Research Center (CEDOC)-Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A hipertensão intracraniana idiopática (HII) é uma entidade rara, sendo a cefaleia um dos sintomas mais frequente. O fenótipo desta cefaleia é variável, podendo assemelhar-se sobretudo a uma enxaqueca ou a uma cefaleia do tipo tensão.

O objetivo foi a caracterização das cefaleias na altura do diagnóstico de HII.

**Métodos:** Análise retrospectiva das características demográficas e clínicas de doentes com HII que se apresentaram com cefaleia, com base nos registos das consultas, entre 2008-2021.

**Resultados:** Foram identificados 32 doentes (90% do sexo feminino; idade média 32 anos; IMC médio 32,9; 88% com papiledema; pressão abertura média 37cmH2O) com diagnóstico de HII e com cefaleia. Os fenótipos das cefaleias mais comuns foram do tipo migranoso (n=11, 34%), do tipo tensão (n=9, 28%) e do tipo misto/difícil classificação (n=12, 38%). A localização da dor foi anterior em 25%, posterior em 16%, no vértex em 6%, holocraniano em 34%; a dor unilateral em 19%. Os sintomas associados às cefaleias incluíram náuseas e/ou vômitos (19% cada), fotofobia (47%) e sonofobia (9%). Estas cefaleias agravavam com decúbito (25%), com manobras de valsava (9%) ou apresentavam ambos os sinais de alarme (28%). A grande maioria (72%) referia cefaleia diária e 9% apresentavam concomitante abuso excessivo de analgésicos. Em relação aos antecedentes, 41% dos doentes tinham história de cefaleia primária, sendo a enxaqueca o diagnóstico mais comum (69%). Em relação ao tratamento e *follow-up* destes doentes (12 meses), verificou-se falência ao tratamento médico em 44% dos casos, melhoria do papiledema em 78% e melhoria da frequência das cefaleias (≥50%) em 63%.

**Conclusão:** Na nossa amostra, a cefaleia do tipo misto/não classificável foi o fenótipo mais comum, a maioria apresentava cefaleia diária e que um número considerável tinha história prévia de cefaleia primária. Em relação ao *follow-up*, verificou-se uma evolução favorável das frequências das cefaleias no 1º ano de seguimento.

## CO-05 - THE WEARING-OFF OF ONABOTULINUMTOXINA IN PATIENTS WITH CHRONIC MIGRAINE: A COMMON REPORT

Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Bruno Silva<sup>2</sup>; Joana Lopes<sup>3</sup>; Isabel Costa<sup>1</sup>; Isabel Luzeiro<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, Centro Hospitalar Baixo Vouga

**Introduction:** The onabotulinumtoxinA (onabotA) is an injectable preventive treatment of chronic migraine (CM), in 12 week's intervals. The aim of our study was to evaluate the wearing-off phenomena in patients under onabotA treatment and to recognize possible predictive features of better therapeutical response.

**Methods:** We designed an observational prospective study of patients with CM and at least two treatments with onabotA from January 2015 until January 2022. We proceeded to demographic and clinical characterization and evaluation of onabotA therapeutic response.

**Results:** We included 60 patients (95.1% female) diagnosed with CM and a mean age of migraine diagnosis of 31.8±14.2 years. On average, before onabotA treatment patients had around 20.0 attacks per month. In 45.3% we noticed a therapeutical response after the first treatment and 34 patients reported at least one adverse event after the injections, headache (25.0%) were the most reported. Fifty patients (86.2%) showed a decrease in duration of headache attacks and a mean intensity of attacks decrease of 3 points in pain visual analog scale. However, 47 patients (85.5%) reported a subjective delayed onset of therapeutic effect, the most (52.7%) referred improvement only between 1 to 5 days after the onabotA administration. The wearing-off effect was noticed in 36 patients (66.7%) before the next injection and the majority (50.9%) between the 10th to 12th week post treatment. All the patients that do not reported wearing-off were under the 195 units PREEMPT protocol. No association was found between delayed onset and wearing-off phenomena ( $p=0.23$ ).

**Conclusion:** To summarize, most patients with CM receiving onabotA experience a wearing-off effect in the last two weeks before next treatment. More studies are needed to discover clinical issues that predict a risk of loss onabotA effect and to explore the possibility of shortening intervals or a different number of units protocol in selected patients.

## CO-06 - CEFALIA NUMULAR: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO PERIFÉRICO

Gonçalo V. Bonifácio<sup>1</sup>; Alexandre Aldomiro<sup>1</sup>; André Militão<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** A cefaleia numular, descrita pela primeira vez há 20 anos, é definida como cefaleia numa pequena área de couro cabeludo de contornos bem definidos, com 1 a 6 cm de diâmetro, arredondada ou elíptica, contínua ou intermitente, fixa no tamanho e na forma.

Apresentamos de forma sistematizada todos os casos de cefaleia numular diagnosticados no nosso centro desde 2018.

**Métodos:** Foram colhidos retrospectivamente os dados referentes aos doentes com o diagnóstico de cefaleia numular.

**Resultados:** Foram identificados 5 doentes com diagnóstico de cefaleia numular, 3 do sexo feminino, com idade média na altura do diagnóstico de 60,8 anos. A demora média entre o aparecimento dos sintomas e o diagnóstico foi de 6 anos (máximo:

12 anos). Em 4 casos a cefaleia é parietal e 3 dos casos são à direita. O diâmetro da área de dor variou entre 1 e 3 cm (média 2,2 cm). Apenas 1 dos casos surgiu na sequência de traumatismo. A maioria dos doentes tinha outra cefaleia concomitante, em 3 casos prévia à instalação da cefaleia numular e no caso associado a traumatismo tiveram início concomitante. Apenas um doente se manteve sem necessidade de terapêutica, os restantes foram medicados com gabapentina, amitriptilina, duloxetina ou toxina botulínica. Atualmente, com um tempo de seguimento médio de 13 meses, todos os casos submetidos a terapêutica tiveram boa resposta, com controlo dos paroxismos de dor.

**Conclusão:** A cefaleia numular permanece pouco conhecida fora do âmbito da Neurologia e, apesar de não ter uma fisiopatologia clara, tem uma apresentação típica que permite o seu diagnóstico. A nossa série vai de encontro às previamente publicadas no que toca a idade do diagnóstico, localização da dor e prevalência de outra cefaleia concomitante, reforçando tratar-se de uma entidade com grande atraso no diagnóstico, mas benigna e com boa resposta à terapêutica.

## CO-07 - BLOQUEIOS DE NERVOS PERIFÉRICOS NUMA CONSULTA DE CEFALÉIAS-INTERVENÇÃO DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

**Bárbara Martins**<sup>1,2</sup>; **André Fernandes**<sup>1,2</sup>; **Madalena Pinto**<sup>1</sup>; **Andreia Costa**<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

**Introdução:** Os bloqueios de nervos periféricos são utilizados no tratamento agudo e preventivo de cefaleias primárias.

Objetivo foi caracterizar os doentes submetidos a esta intervenção e potenciais preditores de resposta.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, incluindo doentes seguidos em consulta cefaleias-intervenção desde 2021, submetidos a bloqueios de nervo periférico. Para variáveis categóricas utilizou-se o teste qui-quadrado; para avaliação do efeito de diminuição da frequência da cefaleia antes/após bloqueio ANOVAs de medidas repetidas.

**Resultados:** Foram incluídos 75 doentes, mediana de 46 anos (P25=36,0, P75=57,0), 63 (84,0%) do sexo feminino. O tipo de cefaleia mais prevalente foi a enxaqueca (38,7%), seguida da cefaleia tipo-tensão (20,0%), cervicogénica (16,0%), trigemino-autónomas (14,7%) e nevralgias (10,6%). No total, foram realizados 26 bloqueios do grande e pequeno nervo occipital (GNO+PNO), 25 GNO bilateral, 22 GNO+PNO unilateral, um do auriculotemporal e um do esfenopalatino. Em 21,3%, o bloqueio foi realizado por suspeita única/concomitante de nevralgia GNO, 20,0% em contexto preventivo pré-natal/gravidez/amamentação, 18,7% por refratoriedade ao tratamento preventivo, 17,3% para tratamento agudo, e 8,0% para tratamento ponte nas salvas. Globalmente houve diminuição do número de episódios de cefaleia ( $p < 0,001$ ); em 21,3% os doentes consideraram não ter existido resposta (melhoria frequência/intensidade) a este procedimento. As cefaleias tipo tensão associaram-se a maior frequência prévia de cefaleia ( $M = 23,9 \pm 9,7$ ), com maior redução desta frequência ( $p = 0,032$ ). Foi observada uma interação com a idade ( $\leq 50 / > 50$ ) ( $p = 0,001$ ), detetando-se uma redução da frequência de cefaleias mais elevada nos  $> 50$  anos ( $M_{\text{prévio}} = 22,7 \pm 9,1$  e  $M_{\text{pós-bloqueio}} = 8,1 \pm 9,5$ ), em comparação com  $\leq 50$  anos ( $M_{\text{prévio}} = 15,4 \pm 10,0$  e  $M_{\text{pós-bloqueio}} = 9,2 \pm 9,6$ ). Foi ainda constatada uma interação com o tempo de

seguimento (0-6/7-24/ $> 24$ ) ( $p = 0,029$ ), com maior redução da frequência no grupo com tempo de seguimento até 6 meses.

**Conclusão:** Doentes com cefaleia tipo-tensão apresentaram maior frequência de cefaleia prévia, mas também melhor resposta a este procedimento. A resposta parece também ser melhor em doentes mais idosos propostos precocemente para esta intervenção.

## CO-08 - ROLE OF EPIGENETICS IN MIGRAINE: METHYLATION IN THE CGRP PATHWAY

**Estefânia Carvalho**<sup>1,3,4</sup>; **Andreia Dias**<sup>1,2,3</sup>; **Alda Sousa**<sup>1,2,3</sup>; **Jorge Sequeiros**<sup>1,2,3,5</sup>; **Alexandra M. Lopes**<sup>1,4,5</sup>; **Sandra Martins**<sup>1,4</sup>; **Nádia Pinto**<sup>1,4,6</sup>; **Carolina Lemos**<sup>1,2,3</sup>; **Miguel Alves-Ferreira**<sup>1,2,3</sup>

1-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto, Portugal; 2-Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Portugal; 3-UnIGENE, Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto, Portugal; 4-Institute of Molecular Pathology and Immunology of the University of Porto (IPATIMUP), Porto, Portugal; 5-Centre for Predictive and Preventive Genetics (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto, Portugal; 6-Centro de Matemática da Universidade do Porto (CMUP), Porto, Portugal

**Introduction:** Migraine is a complex debilitating neurovascular disorder that affects ~109 people worldwide, mainly females. It is characterized by attacks of moderate to severe headache pain and other associated symptoms.

Receptor activity modifying protein (RAMP1) is part of the Calcitonin gene related peptide (CGRP) receptor, a pharmacological target for migraine.

Epigenetic processes, such as DNA methylation, have been shown to play a role in the development and clinical presentation of various diseases. DNA methylation occurs mostly at cytosine residues in CpG dinucleotides in the gene promoter and can control gene expression.

Our aim was to investigate the RAMP1 promoter methylation status in order to find epigenetic biomarkers that are able to predict female migraine risk in an accessible body fluid, such as blood.

**Methods:** We investigated the methylation state of the RAMP1 promoter in 104 female blood DNA samples: 54 migraineurs and 50 controls. We treated DNA with sodium bisulfite and performed PCR to amplify the RAMP1 promoter followed by Sanger Sequencing analysis.

**Results:** A sequence of 493bp was amplified and we identified 51 CpG dinucleotides, with 5 of them showing methylation variability.

We observed that migraine cases had a higher number of individuals with all five CpGs methylated when compared to controls (26% vs 16%). We also found a CpG that showed significantly higher methylation levels in cases ( $p = 0.011$ , OR=1.07; 95% C.I.: 1.02-1.12).

**Conclusion:** We found a novel CpG site showing significantly higher methylation levels in Portuguese migraineurs. This CpG may thus play a role in migraine pathology by affecting RAMP1 transcription or leading to receptor malfunctioning and/or altered CGRP binding. We hope to confirm this correlation in a larger sample and establish an epigenetic biomarker to predict female migraine risk.

**Funding:** 'European Commission' and 'European Regional Development Fund' ('Cooperation Programme Interreg V-A Spain-Portugal POCTEP 2014–2020').

## CO-09 - TRATAMENTO DA ENXAQUECA REFRAFÁTARIA COM ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTICGRP: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Joana Fernandes<sup>1</sup>; Sofia Malheiro<sup>1</sup>; Gonçalo Videira<sup>1</sup>; Inês Laranjinha<sup>1</sup>; Carlos Andrade<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** Os anticorpos monoclonais antiCGRP representam um tratamento recente e eficaz da enxaqueca refratária, com redução da frequência e intensidade de crises e benefício na qualidade de vida dos doentes.

O nosso objetivo foi avaliar a resposta ao tratamento com anticorpos monoclonais antiCGRP em doentes com enxaqueca refratária.

**Métodos:** Foi analisada a base de dados prospetiva dos doentes com enxaqueca refratária tratados com fármacos antiCGRP entre abril 2021 e janeiro 2022 no Centro Hospitalar Universitário do Porto, aos 0, 3 e 6 meses de tratamento.

**Resultados:** Dos 36 doentes, 34 eram do sexo feminino, com idade média de 43±10,3 anos, média de 3,64±1,5 profiláticos orais tentados previamente e apenas 1 caso sem toxina botulínica prévia. Aos 3 meses após o primeiro tratamento todas as variáveis melhoraram: número de dias com cefaleia 16,50 (12,00-29,75) vs 8,00 (4,00-19,00), número de dias com enxaqueca 13,50 (10,00-19,50) vs 6,00 (4,00-9,00), dias com consumo de analgésicos 10,00 (0,00-15,75) vs 4,00 (0,00-8,25), dias com consumo de triptanos 12,00 (6,75-18,00) vs 5,00 (1,00-8,00), intensidade máxima de dor 10,00 (8,00-10,00) vs 7,50 (5,75-10,00) e total na escala HIT 70 (66-74) vs 61 (50,50-65,00), com significância estatística ( $p<0,05$ ) e manutenção deste benefício aos 6 meses. Os antiCGRP foram suspensos em 11 doentes, 7 por ausência de resposta significativa, 3 para tentar otimização terapêutica (alteração para outro antiCGRP) e 1 por questões logísticas de administração (mensal versus trimestral). Nos doentes avaliados, apenas 8 (22,2%) reportaram efeitos adversos, nomeadamente 3 obstipação, 2 hipertensão arterial, 2 efeitos locais e 2 outros, sendo que nenhum suspendeu o tratamento por este motivo.

**Conclusão:** Os anticorpos monoclonais antiCGRP são seguros e eficazes no tratamento de enxaqueca refratária a fármacos orais e toxina botulínica, com redução da frequência e intensidade das crises e menor consumo de analgésicos.

## CO-10 - VALE A PENA MUDAR DE MONOCLONAL?

Elsa Parreira<sup>1</sup>; Rita Pinheiro<sup>2</sup>

1-Consulta Cefaleias-Hospital Prof Dr Fernando Fonseca; 2-Serviço Neurologia -Hospital Prof Dr Fernando Fonseca

**Introdução:** Os anticorpos monoclonais constituem uma terapêutica inovadora para a Enxaqueca, estando três disponíveis no nosso país. Os ensaios clínicos demonstraram eficácia e tolerabilidade muito semelhantes entre os três. No entanto, estudos de vida real parecem evidenciar algumas diferenças clínicas, o que poderá justificar a utilidade em se mudar de anticorpo, em casos selecionados.

**Métodos:** Estudo prospetivo de doentes que mudaram de anticorpo monoclonal, por ineficácia ou por efeitos secundários do primeiro anticorpo, no período entre Abril 2021 e Abril 2022.

**Resultados:** Treze doentes, 12 mulheres e 1 homem, com idades compreendidas entre 23 e 67 anos, mudaram de terapêutica com Ac monoclonal. Em 11 a alteração deveu-se à falta

de eficácia ou à perda de eficácia após período inicial eficaz (sendo que em 3 deles também por efeitos secundários); em 2 doentes foi realizada exclusivamente por efeitos secundários. O tempo de tratamento com o primeiro anticorpo variou entre 4 e 24 meses (mediana 12,2) e do segundo entre 1 e 8 meses (mediana 4,6). A mudança foi sempre feita de Ac antireceptor do GCRP (erenumab 12 casos) para Ac anti-ligando (fremanezumab/ galcanezumab) ou vice-versa (fremanezumab 1 caso).

Dos 5 casos com efeitos secundários no primeiro tratamento (obstipação, HTA), nenhum voltou a tê-los no segundo tratamento. Dos casos com ausência ou perda de eficácia no primeiro tratamento, 66% respondeu ao segundo; 2 dos 3 doentes que não responderam apresentavam enxaqueca crónica com abuso de analgésicos.

**Conclusão:** É benéfica a mudança de Ac monoclonal quando ocorrem efeitos secundários pois em nenhum dos nossos casos os efeitos se mantiveram no segundo fármaco, indicando haver diferenças reais em termos clínicos individuais. No que respeita a ganho de eficácia a mudança também poderá ser benéfica, embora o curto tempo de seguimento não permita excluir que venha a ocorrer perda de eficácia mais tardiamente.

## CO-11 - FREMANEZUMAB EM DOENTES COM ENXAQUECA REFRAFÁTARIA: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Rafaela Costa<sup>1,2</sup>; Ana Lúcia Neves<sup>1</sup>; Andreia Costa<sup>1,2</sup>; Madalena Pinto<sup>1</sup>

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

**Introdução:** Os anticorpos monoclonais anti-CGRP/CGRP mostraram, em ensaios clínicos, resultados promissores no tratamento da enxaqueca. Estudos de vida-real são necessários para aferir estes resultados.

O objetivo foi avaliar a eficácia, segurança e perfil de efeitos laterais do fremanezumab em doentes com enxaqueca refratária num hospital terciário português.

**Métodos:** Estudo longitudinal retrospectivo de uma amostra consecutiva de doentes com enxaqueca refratária a três fármacos, tratados com fremanezumab.

**Resultados:** Foram incluídos 57 doentes com enxaqueca sob terapêutica com fremanezumab: 93% do sexo feminino (n=53), com média de idades de 44 (±10) anos. Todos os doentes foram previamente tratados com múltiplas terapêuticas profiláticas, entre as quais: topiramato 89% (n=51), amitriptilina 86% (n=49), propranolol 84% (n=48), toxina botulínica 60% (n=34), flunarizina 39% (n=22), SNRIs 33% (n=19) e SSRIs 30% (n=17).

Até à data, 31,5% (n=18) dos doentes realizaram 1 ou 2 administrações do anticorpo, 40% (n=23) 3 administrações e 28% (n=16) mais do que 3 administrações.

A frequência média de cefaleia nos 3 meses prévios ao início da terapêutica foi de 13 dias/mês, versus 7 dias após a terapêutica ( $p<0,001$ ). Em média, os doentes apresentaram menos 7 dias de cefaleia por mês após a terapêutica com os anticorpos ( $p<0,001$ ) e apresentaram valores mais baixos no *Headache Impact Test* (HIT) aos 3 meses de tratamento (55 versus 70) ( $p<0,001$ ).

Foram reportados efeitos laterais em 16% dos doentes (n=9), todos ligeiros e em nenhum dos casos motivou a suspensão do fármaco.

**Conclusão:** Na nossa amostra de doentes com enxaqueca refratária a pelo menos três fármacos, o uso de fremanezumab mostrou ser seguro e eficaz na redução dos dias com enxaqueca e no impacto da cefaleia aos 3 meses de tratamento.

## CO-12 - TERAPÊUTICA COM ANTICORPOS MONOCLONAIS NO TRATAMENTO PREVENTIVO DE ENXAQUECA: PROTOCOLO DE UM HOSPITAL PÚBLICO

Elsa Parreira<sup>1</sup>; Ana Amélia Pinto<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia-Hospital Prof Dr Fernando Fonseca

**Introdução:** A disponibilidade dos novos tratamentos para a enxaqueca com anticorpos monoclonais, tendo em conta que se destinam a condição tão prevalente e com custos tão elevados, obrigam a definição bem clara das regras para a sua prescrição. Estas regras deverão contemplar a população a que se destinam, a duração e metodologia do tratamento, promovendo uma prescrição racional e custo-efetiva, mas também abrangente, não limitando o acesso dos doentes que deles necessitam e possam beneficiar.

Apresentamos o protocolo para a prescrição de medicamentos biológicos na enxaqueca que se encontra em vigor no nosso hospital.

**Métodos:** Protocolo de prescrição dos anticorpos monoclonais disponíveis (erenumab, galcanezumab e fremanezumab), elaborado por uma das autoras, com base nas recomendações terapêuticas da Sociedade Portuguesa de Cefaleias mas também tendo em conta o relatório de avaliação do financiamento público do Infarmed e o custo económico de cada fármaco segundo orientação da comissão de farmácia e terapêutica do nosso hospital

**Resultado:** No protocolo definem-se as indicações para prescrição de cada fármaco, os critérios que os doentes devem preencher para iniciarem tratamento, as contraindicações e quais os tipos de enxaqueca a tratar. É ainda definido quem deve realizar a prescrição, qual o tipo de seguimento a implementar, em que contexto (consulta de Cefaleias), com que periodicidade e quais os instrumentos de avaliação para acompanhamento dos doentes. São estabelecidos critérios para definição da eficácia e da duração do tratamento consoante o efeito. São dadas ainda orientações sobre qual o fármaco a selecionar (preferencialmente por critérios clínicos) e eventual necessidade de mudança de anticorpo prescrito.

**Conclusão:** Este protocolo de prescrição visa a otimização do tratamento com anticorpos monoclonais para a profilaxia da enxaqueca baseado em critérios clínicos, mas que incorpora também critérios económicos.

## CO-13 - TRATAMENTO DA ENXAQUECA COM ANTICORPOS ANTICGRP (FREMANEZUMAB E GALCANEZUMAB): PRIMEIRA SÉRIE DE UM HOSPITAL PÚBLICO APÓS 1 ANO DE UTILIZAÇÃO

Elsa Parreira<sup>1</sup>; Marlene Saraiva<sup>1</sup>

1-Serviço Neurologia-Hospital Prof Dr Fernando Fonseca

**Introdução:** o primeiro anticorpo monoclonal a ser utilizado no nosso país para tratamento da enxaqueca foi o erenumab. Com a comparticipação estatal aprovada, há 1 ano, a utilização do erenumab e dos anticorpos antiCGRP (fremanezumab e galcanezumab) alargou-se a muitos hospitais do SNS.

Apresentamos a experiência de utilização dos anticorpos anti-ligando na nossa instituição.

**Métodos:** Estudo prospetivo de seguimento dos doentes com Enxaqueca tratados com fremanezumab e galcanezumab no primeiro ano de utilização.

**Resultados:** tratámos 16 doentes com cada fármaco (total 32), todas mulheres, idades dos 22 aos 66 anos e mediana de evolução de 26 anos (fremanezumab) e 15 anos (galcanezumab). A maioria dos doentes falharam previamente 3 - 4 terapêuticas.

Os doentes tratados com fremanezumab tiveram seguimento até 10 meses (mediana 4,5 meses): na baseline tinham mediana de 11 dias/mês de cefaleias, reduzindo para 10 ao 1º mês e para 7 na última avaliação. 57% tiveram boa ou excelente resposta e 22% não melhoraram. Quase metade respondeu na primeira semana.

No grupo do galcanezumab com seguimento até aos 7 meses (mediana 5), antes do tratamento todos tinham mais de 9 dias de cefaleias/mês e 43% cefaleias diárias. Em 10% o galcanezumab foi ineficaz. Observou-se redução da mediana dos dias/cefaleias/mês de 15 para 8,5 no 1º mês e 4,4 na última avaliação.

Nenhum doente tratado com galcanezumab reportou efeitos secundários, mas sim metade dos doentes com fremanezumab: agravamento da obstipação (foram alocados preferencialmente para este tratamento os doentes previamente obstipados) e dor/reacção no local da injeção (todos fizeram injeção por seringa)

**Conclusão:** Nestes doentes tratados com anticorpos antiCGRP confirma-se a consistente e excelente resposta. O diferente perfil de efeitos secundários poderá estar relacionado com a injeção através de seringa no caso do fremanezumab, menos favorável que caneta autoinjutora, e com maior percentagem de doentes incluídos previamente obstipados.

## CASOS CLÍNICOS

### CC-01 - AURA NA CEFALEIA EM SALVAS: UM FENÓMENO RARO

Elaine Aires<sup>1</sup>; Carlos Andrade<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** A aura é um fenómeno raro na cefaleia em salvas, ocorrendo em cerca de 6% dos casos. As auras visuais são as mais prevalentes seguindo-se as sensitivas e as disfásicas. O seu reconhecimento é importante, nomeadamente no diagnóstico diferencial desta cefaleia com a enxaqueca.

**Caso Clínico:** Mulher de 54 anos, com antecedentes pessoais de doença de Behçet, litíase renal, asma e hipertensão arterial, relata uma cefaleia, com início pelos 30 anos de idade, hemisferiana direita, de predomínio periorbitário. A dor é descrita com excruciante ("esperar um ferro em brasa"), associando-se a edema peri-orbitário, ptose palpebral ipsilateral discreta e agitação significativa. A sua duração (sem terapêutica dirigida) varia entre 30 minutos a 2 horas (sempre inferior a 4 horas) Nega foto ou fonofobia. No início da dor, ou por vezes precedendo-a, sente adormecimento da face direita que se estende para o restante hemicorpo ipsilateral, que permanece enquanto a dor se mantém. Concomitantemente, inicia uma alteração da linguagem, de duração variável, mas que se pode manter até 4 horas, com resolução completa posterior.

Quando surgem, os episódios dolorosos são diários (uma vez por dia), ainda que sem horário definido, mantendo-se durante alguns meses, com períodos livres de dor (até 6 meses). Este padrão foi, contudo, alterado pela imunossupressão (corticoterapia) para a doença de Behçet.

Nas crises, existe uma resposta significativa à oxigenoterapia e ao zolmitriptano intranasal ou sumatriptano subcutâneo, tendo-se alcançado um bom controlo com verapamil.

**Conclusão:** Este caso clínico demonstra que as auras não são um fenómeno exclusivo da enxaqueca, no entanto, ainda não há explicação definitiva para a sua existência na cefaleia em salvas. O seu reconhecimento é essencial, evitando um atraso do diagnóstico e tratamento adequados.

### CC-02 - CEFALEIA SUNCT-LIKE: UMA MANIFESTAÇÃO INCOMUM DE INFEÇÃO POR VÍRUS VARICELA-ZOSTER

Sofia Casanova<sup>1</sup>; Francisco Sabença<sup>1</sup>; Ana Luísa Rocha<sup>1</sup>; Mariana Branco<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** Apesar de a SUNCT (*short-lasting unilateral neuralgiform headache attacks with conjunctival injection and tearing*) ser classicamente classificada como cefaleia trigémino-autonómica primária, existe evidência crescente na literatura de cefaleias secundárias SUNCT-like.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de um homem de 80 anos que recorreu ao Serviço de Urgência após ter iniciado subitamente um quadro clínico caracterizado por vários episódios de dor intensa peri-orbitária unilateral direita, em facada, com duração de alguns segundos e sem qualquer trigger identificado pelo doente. À observação, destacava-se hiperémia conjuntival, ptose e rubor da pálpebra do olho direito. O doente não apresentava antecedentes pessoais de cefaleia. A TC-CE não

revelava alterações. Foi realizado o diagnóstico de SUNCT e o doente teve alta com prescrição de lamotrigina e pedido de RM-CE para ambulatório. Dois dias depois, o doente recorreu novamente ao Serviço de Urgência por aparecimento de lesões descamativas vesiculares nas regiões frontal e palpebral direitas, associadas a hiperémia conjuntival e edema da pálpebra do olho direito. As crises de dor apresentavam ligeira melhoria. Após avaliação por Oftalmologia, foi realizado o diagnóstico de herpes zoster oftálmico e iniciado tratamento com aciclovir. Na consulta de reavaliação, 15 dias depois, constatou-se remissão completa das crises de dor, tendo sido iniciado desmame da lamotrigina, sem recorrência das mesmas.

**Conclusão:** A relação do vírus varicela-zoster (VZV) com cefaleia e algia facial por envolvimento trigeminal está bem estabelecida, mas ocorre habitualmente sob a forma de nevralgia pós-herpética. O presente caso clínico documenta uma infeção por VZV que se apresentou como uma cefaleia SUNCT-like, realçando a importância de se considerar este diagnóstico perante casos de SUNCT com características atípicas, nomeadamente apresentação em idades tardias.

### CC-03 - UM CASO DE CEFALEIA EM SALVAS CRÓNICA (MUITO REFRACTÁRIA)

Elisa Martins Silva<sup>1</sup>; Liliana Pereira<sup>1</sup>; Miguel Rodrigues<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A neuroimagem é recomendada em todos os casos de cefaleias trigeminoautonómicas (CTA's), especialmente na presença de características atípicas. Os tumores intracranianos serão a causa secundária mais frequentemente encontrada, com destaque para os adenomas pituitários.

**Caso Clínico:** Homem de 52 anos, previamente saudável, com história de cefaleias diárias com um ano de evolução. Descrevia crises de dor severa, latejante, sempre à esquerda, na região órbito-temporal. Estas tinham uma frequência de 3 por dia, duração 30-180 minutos e predomínio noturno. Coexistia lacrimejo, hiperemia conjuntival e inquietude na crise. O exame neurológico não tinha alterações e a RM crânio-encefálica estava relatada como normal.

Fez-se o diagnóstico de cefaleia em salvas crónica, tendo sido inicialmente medicado com verapamil. Obteve resposta com a dose de 360 mg/dia, apenas transitariamente. As tentativas terapêuticas subsequentes incluíram subida de verapamil até 720 mg/dia, adicionar topiramato até 100 mg/dia e, por último, lítio até 1200 mg/dia. Com estas, o doente obteve sempre respostas temporárias, permanecendo sem cefaleias apenas por períodos de até 2 semanas. A dor tornou-se, então, constante. Foi realizado um ciclo de corticoterapia, com resultado, mas com recorrência após o seu término. Perante esta resistência terapêutica repetiu-se a RM, onde se identificou um schwannoma do trigémino esquerdo, condicionando obliteração e expansão do seio cavernoso, com extensão intracraniana e discreta compressão da protuberância. Foi submetido a ressecção cirúrgica, o que conduziu à remissão total das crises e à suspensão dos profiláticos.

**Conclusão:** Este doente cumpria critérios para Cefaleia em salvas crónica e tinha um exame neurológico persistentemente inalterado. A refratariedade terapêutica foi o sinal de alarme que conduziu à repetição de RM e ao diagnóstico deste caso. O schwannoma do trigémino é um tumor benigno da bainha do

nervo, intracraniano, muito raro, que condiciona habitualmente hipostesia e menos de metade dos doentes reportam dor (habitualmente nevrálgica ou dor facial atípica).

## CC-04 - CLUSTER REFRACTÁRIO: NEM TUDO O QUE RELUZ É OURO!

**Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Ricardo Pereira<sup>2</sup>; Isabel Luzeiro<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A cefaleia em salvas/cluster é uma cefaleia primária, contudo cerca de 3%-5% dos doentes associam-se a uma causa secundária como: aneurismas intracranianos da artéria carótida interna (ACI), fistulas, malformações arterio-venosas, metástases cerebrais ou pós-trauma. O tratamento farmacológico é diversificado mas alguns doentes não respondem ao tratamento médico. As alternativas incluem os tratamentos injectáveis, cirurgia de ressecção ou neuroestimulação, como a estimulação do nervo occipital (ONS). A ONS é uma opção cirúrgica não destrutiva e reversível com bom perfil de segurança e eficácia.

**Caso Clínico:** Mulher, 55 anos, com episódios de cefaleia frontoparietal esquerda, noturnos, duração entre 1-2 horas e com sintomas autonómicos ipsilaterais. Na investigação inicial, a doente realizou angio-TC cranioencefálica que revelou um aneurisma da ACI esquerda. Realizou terapêutica endovascular e no primeiro mês após o procedimento ficou sem dor. Contudo, no 2º mês pós procedimento, os episódios recorreram. Realizou tratamento preventivo com verapamil, sem resposta, iniciou corticoterapia, com franca melhoria, mas necessidade de internamento para desmame progressivo e introdução de lamotrigina e lítio, sem franca melhoria. Após 5 anos do início do quadro, agravamento com episódios noturnos e diurnos, resultando em abuso medicamentoso de triptanos e em absentismo laboral. Tentado tratamento com toxina botulínica, sem benefício. Aos 6 anos de evolução, por Cluster refratário, discutiu-se com a Neurocirurgia e a doente foi submetida a um trial com ONS. Aos 3 e 6 meses de *follow-up* a doente apresentava-se sem evidência de novos episódios de dor, bem-adaptada ao neuroestimulador e de volta à vida laboral.

**Conclusão:** Este caso clínico pretende realçar a dificuldade na abordagem diagnóstica, onde a exclusão de causas secundárias é fundamental, e na abordagem terapêutica da cefaleia em salvas. A ONS permitiu uma melhoria significativa na qualidade de vida da doente, mostrando estas técnicas resultados promissores dada a sua capacidade de ajustamento e reversibilidade.

## CC-05 - CEFALEIA SECUNDÁRIA A ORBITOPATIA INFLAMATÓRIA POR ÁCIDO ZOLEDRÓNICO: UMA COMPLICAÇÃO RARA DE UM TRATAMENTO FREQUENTE

**Beatriz Vicente<sup>1</sup>; Catarina Rodrigues<sup>1</sup>; Catarina Serrão<sup>1</sup>; Maria Baptista<sup>1</sup>; Vanessa Carvalho<sup>1,2,3</sup>; Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 2-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 3-Centro de Estudo Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

**Introdução:** A cefaleia secundária a patologia inflamatória ocular é uma causa reconhecida de cefaleia e resulta da convergência dos vários territórios nociceptivos cranianos. O ácido zoledrónico é um bifosfonato frequentemente usado no tratamento

da osteoporose, que tem vindo a ser associado a inflamação ocular, nomeadamente conjuntivite, uveíte anterior, esclerite, nevrite óptica, miosite e inflamação da gordura intraorbitária.

**Caso Clínico:** Mulher, 57 anos, com antecedentes de osteoporose, é admitida no SU por cefaleia intensa, inicialmente em localização fronto-temporal bilateral, posteriormente retro-orbitária esquerda, de instalação gradual, não pulsátil, com 5 dias de evolução. Associadamente apresentava sensação de visão turva do olho esquerdo, agravamento da dor com os movimentos oculares. Referia que dois dias antes da instalação da cefaleia tinha realizado a primeira administração intravenosa de ácido zoledrónico (5 mg).

Na avaliação por Neurologia apresentava apenas discreta hiperémia conjuntival à esquerda e limitação da levoversão e supraverversão por componente de dor ocular, sem papiledema e sem alterações ao exame neurológico. A Oftalmologia documentou defeito de acuidade visual 8/10 bilateral, que melhorava após correção, sem oftalmoparésias ou outros sinais indiretos de hipertensão intracraniana. A TC cerebral realizada inicialmente no SU era normal e analiticamente apresentava aumento dos parâmetros inflamatórios. Posteriormente realizou TC órbita que revelou densificação da gordura intraorbitária intracónica esquerda. Realizou Doppler das artérias temporais superficiais, subclávias, axilares e oftálmicas sem evidência vasculite. Admitindo-se como diagnóstico mais provável uma orbitopatia inflamatória por ácido zoledrónico, iniciou ciclo de metilprednisolona 1000 mg EV durante 3 dias, com melhoria clínica.

**Conclusão:** O nosso caso pretende alertar para a patologia orbitária como uma das causas secundárias de cefaleia, e para a importância de uma história clínica detalhada, tendo em conta o amplo diagnóstico diferencial. A orbitopatia infamatória por ácido zoledrónico é uma complicação rara desta terapêutica, e pode culminar num defeito de acuidade visual permanente, se não tratada atempadamente.

## CC-06 - UMA CEFALEIA PÓS-ENDARTERECTOMIA CAROTÍDEA "DE NOVO"

**André Costa<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Mário Rui Silva<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

**Introdução:** A cefaleia em salvas inclui-se num grupo de cefaleias primárias, designadas trigemino-autonómicas, com uma prevalência estimada de 0,1%. Contudo, este tipo de cefaleias pode ocorrer secundariamente a outras perturbações.

**Caso Clínico:** Homem de 86 anos, autónomo nas atividades de vida diária, comparece em consulta de Neurologia/Vasculares após realização de endarterectomia carotídea direita por estenose suboclusiva (>70%) da artéria carótida interna ipsilateral em janeiro de 2021. Relatava que alguns dias após a realização do procedimento cirúrgico iniciou uma cefaleia diferente do habitual, intensa, orbitária direita, com sinais autonómicos nomeadamente hiperémia conjuntival, lacrimejo e rinorreia. Negou outras queixas visuais, nomeadamente perda da acuidade visual. A cefaleia era diária, ocorria normalmente sempre de manhã por volta das 10-11h, durava cerca de 15 minutos e não cedia a analgesia. Um familiar do doente documentou um episódio em vídeo que corroborava a descrição supracitada e que face ao descrito configurava um diagnóstico de cefaleia pós-endarterectomia, segundo a Classificação Internacional de Cefaleias (2018). Relativamente aos antecedentes pessoais apresentava hipertensão arterial, doença pulmonar obstrutiva crónica e insuficiência cardíaca não estratificada. A medicação habitual incluía o lisinopril 5 mg, ácido acetilsalicílico 100 mg, esomeprazol 20 mg e a rosuvastatina 20

mg. Após a associação de um ciclo de 20 dias de prednisolona com 120 mg/dia de verapamilo verificou-se uma franca melhoria e posterior remissão destes episódios.

**Conclusão:** A cefaleia em salvas pós-endarterectomia corresponde a um subtipo de cefaleias que podem ocorrer após este procedimento e constitui uma entidade rara. Pese embora existam poucos casos reportados na literatura atual, não só o neurologista como também o cirurgião vascular devem reconhecer esta entidade de modo a proceder ao tratamento adequado.

## CC-07 - ACUFENO NA GRAVIDEZ: DAS ALTERAÇÕES FISIOLÓGICAS À HIPERTENSÃO INTRACRANIANA

**Mariana Seco**<sup>1</sup>; **Tiago Maio**<sup>2</sup>; **José Pedro Pereira**<sup>3</sup>; **Cristina Duque**<sup>1</sup>; **Paula Salgado**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos;  
2-Serviço de Oftalmologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos;  
3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** O acufeno é uma queixa comum na prática clínica e com impacto na qualidade de vida dos doentes. Apesar das múltiplas etiologias, obriga a alto grau de suspeição para entidades potencialmente graves, habitualmente presentes quando há associação com outros sintomas, como a cefaleia na hipertensão intracraniana (HIC).

**Caso Clínico:** Mulher de 24 anos, grávida de 24 semanas, com antecedentes de enxaqueca, obesidade e hipertensão arterial gestacional sob metildopa, foi enviada à consulta de Neurologia por aumento da frequência das cefaleias no início da gravidez. À data desta avaliação, já sem cefaleia e sem alterações ao exame neurológico, exceto uma tendência a apoiar a mão na região cervical lateral esquerda. Houve também referência a acufeno pulsátil à esquerda com duas semanas de evolução, que diminuía com a pressão na região cervical mencionada e agravava com os esforços. Fora previamente avaliada por Otorrinolaringologia, que excluiu patologia otológica. O estudo imagiológico cerebral e cervical excluiu malformações arteriovenosas, fístula, disseção arterial, tendo-se por fim levantado hipótese de estenose dos seios transversos e sigmoide bilateralmente. Nesse sentido, foi avaliada por Oftalmologia, documentando-se papiledema bilateral e escotoma central aumentado, na ausência de sintomas visuais. Colocada hipótese de HIC, confirmada por uma pressão de abertura de 46cmH<sub>2</sub>O na punção lombar (PL). A doente apresentou melhoria marcada do acufeno e das alterações oftalmológicas após realização da PL diagnóstica e terapêutica, com posterior evolução benigna, sobretudo a partir do 3º trimestre. Após o parto, houve remissão total dos sinais e sintomas.

**Conclusão:** Expomos um caso de HIC que se apresentou por acufeno pulsátil unilateral isolado durante uma gravidez. Pretendemos alertar para esta apresentação atípica, na ausência de cefaleia e/ou alterações visuais, e para a importância do estudo imagiológico neste caso. Discutimos o papel da gravidez no desenvolvimento do quadro e o acufeno como sintoma por vezes desvalorizado.

## CC-08 - ENXAQUECA EM SÍNDROMES GENÉTICAS RARAS: RELAÇÃO OU COINCIDÊNCIA?

**Emanuel Martins**<sup>1,2</sup>; **Pedro Faustino**<sup>1,2</sup>; **Filipe Palavra**<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar

e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A enxaqueca é a segunda cefaleia primária mais frequente no mundo. Apesar de ser uma cefaleia primária, a Classificação Internacional de Cefaleias, na sua terceira versão (ICHD-3), reconhece uma entidade clínica diferente, definida como “Cefaleia semelhante à da enxaqueca, secundária a outra doença (enxaqueca sintomática)”. Reportamos quatro casos de doentes em idade pediátrica, com uma cefaleia deste tipo associada a quatro síndromes genéticas raras (síndromes de Silver-Russell, Grange, Noonan e doença de acumulação densa [Delta-SPD]), sendo que a cefaleia não é tida como uma das suas manifestações clássicas.

**Casos Clínicos:** Caso 1 - Rapaz de 13 anos, com diagnóstico de síndrome de Silver-Russell, referindo cefaleia episódica, pulsátil, bilateral, de intensidade grave, acompanhada de fotofobia, fonofobia e agravada pela atividade física. Exame neurológico e estudo por RM-CE sem alterações.

Caso 2 - Rapaz de 17 anos, com síndrome de Grange e queixas de cefaleia episódica, pulsátil, bilateral, de intensidade moderada, com náuseas e fotofobia. Exame neurológico com tremor postural ligeiro dos membros superiores. RM-CE com oclusão bilateral das artérias carótidas internas.

Caso 3 - Menina de 7 anos, com síndrome de Noonan e queixas de cefaleia episódica, bilateral, de intensidade moderada, desencadeada por stress emocional e acompanhada de náuseas. Exame neurológico e RM-CE sem alterações.

Menina de 16 anos, com Delta-SPD, referindo cefaleia episódica, pulsátil, bilateral, de intensidade moderada, com fotofobia e fonofobia. Tem história familiar de enxaqueca. Exame neurológico e RM-CE sem alterações.

**Conclusão:** Para diagnóstico de uma cefaleia primária, as queixas não poderão ser explicadas por outra entidade contida na ICHD-3. A relação entre uma eventual enxaqueca e as síndromes genéticas citadas não está estabelecida, mas também não pode ser excluída a associação de cefaleia ao espectro clínico dessas síndromes raras. São necessários mais estudos que reportem a frequência de cefaleias (incluindo de características migrainosas) nestes doentes, para que se compreenda a sua possível relação fisiopatológica.

## CC-09 - ENXAQUECA E HIPERTENSÃO ARTERIAL: QUANDO O DIAGNÓSTICO SE DISSIPA NUMA NUVEM DE FUMO

**Pedro Faustino**<sup>1,2</sup>; **Emanuel Martins**<sup>1,2</sup>; **Joana Mendes**<sup>3</sup>; **Rui Pedro Pais**<sup>4</sup>; **Clara Gomes**<sup>5</sup>; **Filipe Palavra**<sup>1,6</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira, Covilhã; 4-Serviço de Imagem Médica – Unidade Funcional de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 5-Serviço de Pediatria Ambulatória – Nefrologia, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 6-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra

**Introdução:** A síndrome de Moyamoya é uma doença cerebrovascular caracterizada por estenose bilateral e progressiva da porção intracraniana de ambas artérias carótidas internas (ACI) e seus ramos proximais, levando à formação de neovasos colaterais com o típico padrão de “nuvem de fumo”. A cefaleia

é um dos sintomas de apresentação mais frequentes, sendo a enxaqueca o fenótipo mais comum.

**Caso Clínico:** Menina de 10 anos de idade, referenciada à consulta de Neurologia por uma cefaleia episódica (1-2 dias por mês) intensa, hemicraniana, associada a náuseas e vômitos, fofonofobia e cinesiofobia. Negava sintomas sugestivos de aura visual, sensitiva, disfásica e/ou motora, registando-se história familiar de cefaleia não especificada na mãe e avó materna. Foi diagnosticada com enxaqueca episódica sem aura e iniciou profilaxia com propranolol, pela intensidade das crises e absentismo escolar, com melhoria. Após 3 anos de seguimento, foi identificada uma hipertensão arterial, com investigação complementar sugestiva de estenose da artéria renal e iniciou queixas transitórias de parestesias dos membros inferiores, sem cefaleia acompanhante. Após um episódio com alteração transitória do discurso e movimentos anómalos dos membros inferiores realizou um eletroencefalograma, que revelou atividade lenta bi-hemisférica. A RM encefálica mostrou uma lesão isquémica parassagital em território-fronteira fronto-parietal direito. A angio-RM e angio-TC revelaram estenose grave bilateral da ACI supraclinoideia, pior à direita, com padrão de vascularização colateral do tipo Moyamoya, aspeto confirmado por angiografia convencional. Realizou painel NGS de 12 genes para doença de Moyamoya, que não identificou variantes potencialmente patogénicas. Mantém crises de cefaleia com as mesmas características e frequência, aguardando orientação neurocirúrgica.

**Conclusão:** A cefaleia vascular na síndrome de Moyamoya pode ser considerada uma fenocópia da enxaqueca. Este caso é também ilustrativo da diferença entre “doença” e “síndrome” de Moyamoya, uma vez que a vasculopatia craniana desta doente parece estar associada a outra patologia sistémica ainda não identificada.

## CC-10 - OS DESAFIOS DIAGNÓSTICOS DA CEFALeia EXPLOSIVA E O EMERGIR DE UMA POTENCIAL TERAPÊUTICA SINTOMÁTICA

**Bárbara Martins<sup>1,2</sup>; Andreia Costa<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

**Introdução:** A cefaleia explosiva é um sinal de alerta para cefaleia secundária. Após exclusão da hemorragia subaracnóideia, a síndrome da vasoconstrição cerebral reversível (SVCR) é um diagnóstico plausível.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 40 anos, com antecedentes de enxaqueca sem aura, infeção ligeira SARS-CoV-2 em novembro/2021 e colocação de DIU-progestativo a 6/dezembro/2021. Recorre ao SU a 20/dezembro/2021 por três episódios em dias consecutivos de cefaleia occipitocervical precipitada exclusivamente pelo esforço defecatório. A cefaleia era bilateral, explosiva, em aperto, com duração de 4 horas, refratária a analgesia (paracetamol/AINE), associada a náuseas e fonofobia. Negava trauma/manipulação cervical recente e novos fármacos/drogas. Sem alterações ao exame neurológico. Realizou TC e angioTC sem alterações, bem como eco-Doppler-transcraniano com achados inespecíficos. Pela analogia clínica com a cefaleia primária da tosse, foi medicada com indometacina 25-50 mg até 6/6h, com cessação dos episódios explosivos. Não obstante, a cefaleia progrediu para um padrão constante, em pressão, de intensidade ligeira no mesmo local. Realizou RM+angio-RM (21/dezembro) sem evidência de estenoses focais. Uma semana depois (27/dezembro), repetiu Doppler-TC que mostrou aceleração segmentar da velocidade de fluxo na transição P1/P2 da ACP esquerda. Pela hipótese clínica de SVCR, iniciou nimodipina 60 mg 4/4h 21 dias, com resolução da cefaleia. Um mês depois, observou-se a normalização dos achados no Doppler-TC e a RM+angioRM aos 3 meses era normal.

**Conclusão:** O caso clínico ilustra o elevado grau de suspeição de cefaleia secundária no contexto de uma cefaleia explosiva. Não só uma cefaleia primária deve apenas ser considerada na exclusão de melhor causa, como a SVCR deve ser continuamente excluída. No caso acima, a indometacina resultou numa cessação aguda dos episódios de cefaleia explosiva, mostrando ser potencialmente promissora independentemente da sua etiologia primária ou secundária.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DA REUNIÃO DA PRIMAVERA DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALÉIAS

Alda Sousa	CO-08	Gonçalo V. Bonifácio	CO-06
Alexandra M. Lopes	CO-08	Gonçalo Videira	CO-09
Alexandre Aldomiro	CO-06	Inês Brás Marques	CO-01
Ana Amélia Pinto	CO-12	Inês Laranjinha	CO-09
Ana Graça Velon	CC-06	Isabel Costa	CO-05
Ana João Marques	CC-06	Isabel Luzeiro	CO-05; CC-04
Ana Lúcia Neves	CO-11	Joana Fernandes	CO-09
Ana Luísa Rocha	CC-02	Joana Lopes	CO-05
Ana Patrícia Antunes	CC-05	Joana Mendes	CC-09
André Caetano	CO-03; CO-04	Jorge Sequeiros	CO-08
André Costa	CC-06	José Pedro Pereira	CC-07
André Fernandes	CO-07	Liliana Pereira	CO-03
André Militão	CO-06	Madalena Pinto	CO-07; CO-11
Andreia Costa	CO-07; CO-11; CC-10	Maria Baptista	CC-05
Andreia Dias	CO-08	Mariana Branco	CC-02
António Gouveia Oliveira	CO-02	Mariana Seco	CC-07
Bárbara Martins	CO-07; CC-10	Mário Rui Silva	CC-06
Beatriz Vicente	CC-05	Marlene Saraiva	CO-03; CO-13
Bruna Meira	CO-04	Miguel Alves-Ferreira	CO-08
Bruno Silva	CO-05	Miguel Rodrigues	CC-03
Carlos Andrade	CO-09; CC-01	Miguel Seródio	CO-04
Carolina Gonçalves	CO-03	Miguel Viana Baptista	CO-03; CO-04
Carolina Lemos	CO-08	Nádia Pinto	CO-08
Catarina Borges	CC-06	Paula Salgado	CC-07
Catarina Fernandes	CO-05; CC-04	Pedro Faustino	CC-08; CC-09
Catarina Rodrigues	CC-05	Rafaela Costa	CO-11
Catarina Serrão	CC-05	Raquel Gil-Gouveia	CO-01; CO-02
Clara Gomes	CC-09	Renato Oliveira	CO-01
Cristina Duque	CC-07	Ricardo Pereira	CC-04
Elaine Aires	CC-01	Rita Pinheiro	CO-10
Elisa Martins Silva	CC-03	Rui Pedro Pais	CC-09
Elsa Parreira	CO-10; CO-12; CO-13	Sandra Martins	CO-08
Emanuel Martins	CC-08; CC-09	Sofia Casanova	CC-02
Estefânia Carvalho	CO-08	Sofia Malheiro	CO-09
Filipe Palavra	CC-08; CC-09	Tiago Maio	CC-07
Francisco Sabença	CC-02	Vanessa Carvalho	CC-05
Gonçalo Cabral	CO-03; CO-04		

# 36ª REUNIÃO ANUAL DO GRUPO DE ESTUDOS DE ENVELHECIMENTO CEREBRAL E DEMÊNCIA

Lisboa | 1 e 2 Julho 2022

Organização: Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência



## COMUNICAÇÕES LIVRES

### CL1 - PHYSICAL ACTIVITY IN VASCULAR COGNITIVE IMPAIRMENT. SYSTEMATIC REVIEW WITH META-ANALYSIS

Joana Vitor<sup>1</sup>; Ana Verdelho<sup>2</sup>; Catarina Melita<sup>2</sup>; Mário Rodrigues<sup>2</sup>; Diana Aguiar de Sousa<sup>2</sup>; João Costa<sup>2</sup>; Jm Ferro<sup>2</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo; 2-Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Introduction:** Vascular cognitive impairment (VCI) is the second most common cause of cognitive impairment worldwide and include a spectrum from vascular cognitive impairment no dementia (VCIND) to vascular dementia (VaD). There is no specific pharmacological treatment approved for VCI. Physical activity has been indicated to be a promising preventive measure for cognition, with direct as indirectly benefits, while improving several modifiable vascular risk factors. Our aim was to conduct a systematic review with a meta-analysis approaching the potential preventive role of physical activity on VCI.

**Methods:** A systematic search was conducted in 7 databases. A total of 5782 studies were screened and assessed for eligibility, culminating in the inclusion of 9 observational prospective studies for quality assessment and qualitative and quantitative synthesis. Quantitative synthesis was performed using the reported adjusted HRs. Subgroup analyses were done for risk of bias, VaD and length of follow-up.

**Results:** There is considerable methodological heterogeneity across studies. Only three studies report significant associations. The overall effect was statistically significant (HR 0.68, 95%CI 0.54-0.86, I2 6.8%), with higher levels of physical activity associated with a smaller risk of VCI, overtime. These results are only applicable to vascular dementia. Higher lengths of follow-up tend to lose the strength of associations and studies with higher risk of bias lose their significance.

**Conclusion:** These results suggest less evolution over time for VD in those patients who do physical activity. Insufficient data is available on VCIND. Further studies, namely RCTs, are needed to confirm these results.

### CL2 - ESTUDO MIS-MOCA-BUSCHKE

Carolina Gonçalves<sup>1</sup>; Olga Ribeiro<sup>1</sup>; Cláudia Borbinha<sup>2</sup>; Luísa Alves<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>3</sup>; Raquel Lemos<sup>4</sup>; Isabel Santana<sup>3</sup>

1-Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Hospital do Espírito Santo de Évora; 3-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Fundação Champalimaud

**Introdução:** O *Montreal Cognitive Assessment* (MoCA) permite fazer uma breve avaliação a indivíduos com queixas cognitivas. O *Memory Index Score* (MIS), calculado com base na

evocação das 5 palavras do MoCA e tendo em conta o benefício de pistas, permite aferir o defeito de memória chamado hipocâmpico (DMH). O *Free and Cued Selective Reminding Test* (FCSRT) tem sido recomendado para detectar precocemente o DMH na Doença de Alzheimer típica. Pretendeu-se avaliar a concordância entre os dois tipos de testes.

**Métodos:** Análise dos processos de indivíduos seguidos em consulta do Hospital de Egas Moniz (HEM) e do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (CHUC) por queixas cognitivas. Os mesmos foram submetidos ao MoCA e a avaliação neuropsicológica que incluiu o FCSRT. Considerou-se existir defeito cognitivo se o valor do MIS fosse inferior a 7. Valores de evocação imediata livre (EIL) e total (EIT) inferiores a 35 foram considerados patológicos.

**Resultados:** Incluímos 140 doentes, com idades compreendidas entre os 44 e os 86 e nível de escolaridade entre os 2 e os 19 anos. O MIS foi patológico em 73 doentes, enquanto o do FCSRT-EIL foi anormal na totalidade dos doentes e o do EIT em 77. Houve discordância entre MIS e EIT em 30 doentes. Em 17, o FCSRT-EIT foi patológico enquanto o MIS foi normal, em 13 aconteceu o contrário.

**Conclusão:** Se considerarmos que o FCSRT-EIT é mais fidedigno na detecção de defeito de memória do tipo hipocâmpico (Vs FCSRT-EIL), mesmo os doentes com MIS patológicos deveriam ser avaliados via FCSRT.

### CL3 - DEMÊNCIA NO SERVIÇO DE URGÊNCIA

Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Rita Raimundo<sup>1</sup>; Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** Os doentes com demência têm múltiplas comorbilidades e recorrem frequentemente ao Serviço de Urgência (SU). Uns dos principais motivos de admissão são alterações neurológicas.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo que visa a análise descritiva dos episódios de SU de doentes com demência observados pela Neurologia no período de Janeiro a Junho de 2021.

**Resultados:** Totalizaram-se 170 episódios de urgência de doentes com demência observados pela Neurologia. Amostra maioritariamente do sexo feminino (n=96; 57%) com média de idades de 82 anos. A maioria reside com familiares (n=87; 51,2%). Os dois tipos de demência mais prevalentes foram a doença de Alzheimer (DA; n=54; 72%) e a Mista (n=44; 26%). A maioria dos diagnósticos finais foram de traumatismo cranioencefálico (TCE; n=40; 24%), Progressão de demência (n=36;

21%) e Evento vascular (n=32; 19%). Apenas 25 doentes foram internados (14,7%). A média de idas ao SU num ano foi de 2,96. Ainda assim uma percentagem significativa de doentes teve pelo menos 5 idas/ano (n=31; 18%), sobretudo aqueles com maior grau de incapacidade ( $p=0,052$ ). Daqueles seguidos em consulta, a maioria tinha um seguimento regular (n=87; 76%). Contudo, nos casos de progressão de demência, verificou-se seguimento regular em consulta apenas em 53% destes (n=19).

**Conclusões:** Além do agravamento da demência, os TCE's e os eventos vasculares foram os principais motivos que conduziram à admissão no SU. Uma maior incapacidade dos doentes parece relacionar-se com uma maior frequência de ida ao SU, ainda assim apenas uma minoria destes foi internada.

## CL4 - DEMÊNCIA – ALTERAÇÃO DO COMPORTAMENTO NO SERVIÇO DE URGÊNCIA

**Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Rita Raimundo<sup>1</sup>; Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** Os doentes com demência recorrem frequentemente ao Serviço de Urgência (SU), nomeadamente por alterações do comportamento. Nestes casos, é crucial um adequado diagnóstico diferencial e ponderar eventual ajuste terapêutico.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo que tem como objectivo a análise descritiva dos episódios de SU de doentes com demência que foram observados pela Neurologia de Janeiro a Junho de 2021 por alteração do comportamento.

**Resultados:** Neste período identificaram-se 50 episódios de urgência de doentes com demência observados pela Neurologia por alteração comportamental, sobretudo por agitação (n=26; 52%). Amostra maioritariamente masculina (n=27; 54%) com média de idades de 80 anos. Uma minoria (n=12; 24%) não estava sob anti-demencial. A demência mais prevalente foi a doença de Alzheimer (n=18; 75%), sendo que a demência de corpos de Levy e a demência fronto-temporal totalizaram uma décima dos casos. Os principais diagnósticos foram de progressão de demência (n=24; 48%) e *delirium* (n=14; 28%). Na maioria dos doentes (n=31; 62%) houve necessidade de ajuste de terapêutica anti-demencial ou de controlo de comportamento, nomeadamente o início de neuroléptico (n=11; 35%) e/ou de anti-demencial (n=9; 29%). O ajuste de terapêutica neuroléptica foi mais prevalente em quadros de agitação ( $p<0,05$ ). A maioria manteve seguimento em ambulatório (n=44; 88%). Três doentes foram referenciados ao Serviço Social por exaustão do cuidador, sendo que dois destes ficaram internados para controlo do comportamento.

**Conclusões:** Na maioria dos doentes o quadro era de agitação e nestes prevaleceu o ajuste da terapêutica neuroléptica.

## CL5 - DESENVOLVIMENTO DE CRISES EPILÉPTICAS ASSOCIA-SE A MENOR SOBREVIVÊNCIA NA DOENÇA DE ALZHEIMER

**Catarina Bernardes<sup>1</sup>; Pedro Faustino<sup>1</sup>; João Durães<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1</sup>; Diana Duro<sup>1</sup>; Anushcka Silva-Spínola<sup>2</sup>; Maria João Leitão<sup>2</sup>; Helena Gens<sup>1</sup>; Maria Rosário Almeida<sup>3</sup>; Inês Baldeiras<sup>1</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1</sup>; Isabel Santana<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2-Centro para a Inovação em Biomedicina e Biotecnologia; 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular

**Introdução:** A doença de Alzheimer (DA) encontra-se associada a um maior risco de desenvolvimento de crises epiléticas, principalmente as formas precoces. Em modelos animais, os ratinhos com DA que desenvolvem epilepsia apresentam um maior risco de morte. Este trabalho teve como objetivo avaliar se o desenvolvimento de crises epiléticas se associa a um maior risco de morte em indivíduos com DA.

**Métodos:** Foi conduzido um estudo retrospectivo numa coorte de indivíduos com DA com biomarcadores de líquido céfalo-raquidiano (LCR). Foram colididas variáveis demográficas e clínicas (sexo, idade, escolaridade, idade de início da DA, comorbilidades, MMSE de base, apoE, biomarcadores do LCR, data da morte e desenvolvimento de crises epiléticas).

**Resultados:** Foram incluídos 415 indivíduos com DA. O desenvolvimento de crises epiléticas associou-se a idade de início da DA mais precoce, menor MMSE de base e maior nível de tau total no LCR. Na análise multivariada, o desenvolvimento de crises foi a única variável que se associou a uma menor sobrevida ( $\beta=0,538$ , 95%CI=[0,032, 1,045],  $p=0,037$ ).

**Conclusão:** Os indivíduos com DA que desenvolvem crises epiléticas apresentam maior risco de morte, independentemente de outras variáveis, nomeadamente os biomarcadores do LCR.

## CL6 - CARACTERIZAÇÃO DOS PEDIDOS DE CONSULTA DE NEUROLOGIA POR QUEIXAS DE MEMÓRIA DE PROVENIÊNCIA INTRA-HOSPITALAR

**André Costa<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Catarina Borges<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:** A referenciação intra-hospitalar à consulta de Neurologia de doentes com queixas de memória tem crescido nos últimos anos particularmente durante a pandemia da COVID-19, situação que merece reflexão.

**Métodos:** Estudo observacional, retrospectivo, dos pedidos de consulta intra-hospitalar em que constava como principal motivo de referenciação as "queixas de memória", e que foram referenciados à consulta de Neurologia no Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro (CHTMAD) de 15 de novembro de 2020 a 15 de maio de 2021. Excluíram-se os pedidos de remarcação de consulta ou doentes com seguimento progressivo em consulta de Neurologia.

**Resultados:** Incluíram-se 51 pedidos, 31 (60,8%) referentes a doentes do género feminino, e com uma média de idades de  $80,84 \pm 9,01$  anos (57-100). Cerca de 75% eram analfabetos ou tinham frequentado o 1º ciclo do ensino básico. A maior parte dos pedidos proveio da especialidade de Neurologia (41,2%, n=21), seguindo-se a especialidade de Medicina Interna (23,5%, n=12). Quanto à proveniência dos pedidos, dividiram-se sobretudo pelo serviço de urgência (43,1%, n=22) e consulta externa (39,2%, n=20). Pelo menos uma TC crânio-encefálica foi realizada em 46 (90,2%) doentes. Verificou-se que 31 (60,8%) doentes não estavam sob fármaco anti-demencial, e destes apenas em ¼ fora prescrito anti-demencial após avaliação em consulta.

**Conclusão:** O nosso trabalho mostrou que a avaliação de uma parte significativa dos doentes com queixas de memória ainda é realizada em contexto de serviço de urgência. Uma estratégia para reverter esta situação passa pela melhoria da literacia em saúde dos doentes e/ou seus cuidadores.

## CL7 - THE INVOLVEMENT OF C-SRC/FYN PROTEINS IN HUNTINGTON'S DISEASE MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION

Lígia Fão<sup>1,2</sup>; Patrícia Coelho<sup>1</sup>; Luis Duarte<sup>1</sup>; Rita Vilaça<sup>1,4</sup>; Michael R. Hayden<sup>3</sup>; Sandra I. Mota<sup>1,4</sup>; A. Cristina Rego<sup>1,2</sup>

1-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal; 3-Centre for Molecular Medicine and Therapeutics, Child and Family Research Institute, University of British Columbia, Vancouver, British Columbia, V5Z 4H4 Canada; 4-Institute for Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Portugal

**Introduction:** Huntington's Disease (HD) is an autosomal-dominant neurodegenerative disorder with no effective therapies. Mutant huntingtin (mHTT), the main HD proteinaceous hallmark, has been linked to reactive oxygen species (ROS) formation and mitochondrial dysfunction, among other pathological mechanisms. Importantly, Src-related kinases, c-Src and Fyn, are activated by ROS and regulate mitochondrial activity, and its involvement in HD is largely unexplored.

**Methods:** We used western blotting, Seahorse, immunocytochemistry and ROS dyes.

**Results:** We show that c-Src/Fyn phosphorylation/activation and proteins levels are decreased in several human and mouse HD models mainly due to autophagy degradation. c-Src/Fyn co-localization with mitochondria is also reduced. Importantly, expression of constitutive active c-Src/Fyn to restore active SKF levels improves mitochondrial morphology and function, namely through improved mitochondrial transmembrane potential, mitochondrial basal respiration and ATP production. Additionally, augmented c-Src/Fyn expression diminishes ROS production in cells expressing mHTT.

**Conclusion:** c-Src/Fyn restoration in HD improves mitochondrial morphology and function, precluding the rise in oxidant species and cell death, which supports a relevant role for c-Src/Fyn proteins in controlling mitochondrial function and redox regulation in HD, revealing a potential HD therapeutic target.

## CL8 - UTILITY OF ASYMMETRIC TEMPORAL LOBE ATROPHY ON THE DIAGNOSIS OF FRONTOTEMPORAL LOBAR DEGENERATION

Rita Machado<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1,2,3</sup>; João Durães<sup>1</sup>; Diana Duro<sup>1,2,4</sup>; Ricardo Morais<sup>5</sup>; Olga Brito<sup>6</sup>; Isabel Santana<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC) e Centro para a Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB); 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 4-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC); 5-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 6-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)

**Introduction:** Patients with Frontotemporal Lobar Degeneration (FTLD) have considerable variations in brain atrophy patterns. However, dominant left-temporal lobe atrophy has been classically associated with semantic dementia (SD), while right-temporal atrophy is considered a marker of right-temporal-variants (rtvFTD) (Erkoyun *et al.*, 2020). The aim of this study was to describe the clinical and genetic profile of FTLD patients with asymmetric temporal atrophy at disease onset.

**Methods:** We retrospectively reviewed 60 CT and/or MRI of FTLD patients, performed at early disease stage. Patients

with predominant-frontal or symmetric-temporal atrophy were excluded. In those with asymmetric temporal atrophy, 19 had left-predominance (LeftTLA) and 8 had right-predominance (RightTLA). Each patient clinical and genetic data was analyzed.

**Results:** Patients with LeftTLA had a mean age of 67±9.4 years, male predominance (n=13, 68.4%) and mean age at onset of 65.0±9.2 years. RightTLA patients were older (69±9 years), had no gender dominance and lower mean age at onset (63.4±6.4 years).

Considering clinical variants in LeftTLA patients, 16 were behavioral-variants (bvFTD) (84.2%) and 3 progressive non-fluent aphasias (PNFA) (15.8%). Five RightTLA patients were bvFTD (62.5%) and 3 rtvFTD (37.5%).

Four LeftTLA patients were genetic forms (21%), namely, 3 with c9orf72 mutation (15.8%) and 1 progranulinopathy (5.3%). Two genetic forms were identified in RightTLA group (25%): 1 c9orf72 mutation and 1 progranulinopathy.

**Conclusion:** Structural imaging at disease onset, specifically temporal atrophy pattern, does not seem to be a robust phenotype marker. Thus, clinical criteria and functional imaging are of utmost importance. There was a significant prevalence of genetic forms in both atrophy groups.

## CL9 - OVEREXPRESSING THE SCAFFOLDING PROTEIN SAPAP3 RESCUES MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION IN HUNTINGTON'S DISEASE

Patrícia Coelho<sup>1</sup>; Lígia Fão<sup>1</sup>; Rui Nobre<sup>1,2</sup>; João Peça<sup>1,3</sup>; Ana Cristina Rego<sup>1,4</sup>

1-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra; 2-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, (IIIUC); 3-FACTUC – Faculty of Science and Technology, University of Coimbra, Coimbra; 4-FMUC-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Huntington's disease (HD) is a neurodegenerative disorder caused by a CAG repeat expansion at the HTT gene, characterized by early psychiatric disturbances (e.g. obsessive-compulsive disorder - OCD). In HD, mitochondrial dysfunction precedes symptomatic stages. Previous studies demonstrated that the postsynaptic scaffold protein SAPAP3, mainly located in striatum, is an important player in OCD, and our data indicate that this protein has several mitochondrial interactors. Therefore, striatal dysfunction linked to early mitochondrial deregulation may involve changes in SAPAP3, and potentially explain HD-related psychiatric disturbances.

In this work we analyzed SAPAP3 protein and mitochondrial levels in pre-symptomatic and symptomatic YAC128 transgenic versus WT mice, primary striatal cultures from the same model as well as mutant HD striatal-cells (STHdhQ111/Q111) versus WT (STHdhQ7/Q7), by immunocytochemistry and WB. We studied SAPAP3 involvement on mitochondrial function and dynamics, by both silencing/overexpressing SAPAP3.

Our results showed reduced SAPAP3 total/mitochondrial levels in HD models, when compared to the respective controls. In YAC128 primary striatal neurons, SAPAP3 diminished levels were more pronounced at distal neurites. Colocalization between SAPAP3 and PSD-95 demonstrated decreased puncta number and area, as well as altered SAPAP3 levels. Of relevance, SAPAP3 was shown to be involved in normal mitochondrial function. Silencing of SAPAP3 impaired mitochondrial morphology (e.g. increased roundness), neurite mitochondrial movement and function, and generated higher levels of reactive oxygen species, whereas SAPAP3 overexpression ameliorated

rated all these mitochondrial phenotypes in HD cells.

Our data indicate that SAPAP3 levels control mitochondrial function and that targeting this protein might have a neuroprotective role in HD.

## CL10 - SNAP NUM CENTRO TERCIÁRIO: ESTUDO DESCRITIVO

Carolina Gonçalves<sup>1</sup>; Marta Magriço<sup>1</sup>; Cláudia Borbinha<sup>2</sup>; Inês Baldeiras<sup>3</sup>

1-HEM-CHLO; 2-Hospital do Espírito Santo-Évora; 3-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A possibilidade de determinação dos biomarcadores de LCR em indivíduos com queixas cognitivas representa um grande avanço na investigação etiológica dos mesmos. A categoria *Suspected Non Amyloid Pathology* (SNAP) corresponde a casos com doença neurodegenerativa não Alzheimer.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, descritivo. Análise dos processos de indivíduos seguidos em consulta do Hospital de Egas Moniz (HEM) por queixas cognitivas e submetidos a punção lombar (PL), no período entre janeiro de 2014 e maio de 2022, no contexto de investigação diagnóstica, que apresentaram padrão SNAP.

**Resultados:** Dos 138 doentes submetidos a PL no referido período, 17 (10 mulheres, 7 homens) tinham critérios para SNAP, idades compreendidas entre os 51 e os 84 e nível de escolaridade entre os 3 e os 17 anos. O diagnóstico atribuído na última consulta foi Demência Fronto-Temporal em 4 indivíduos, Doença de Creutzfeldt-Jakob em 2 pessoas, Demência de Corpos de Lewy num caso, Paralisia Supra-Nuclear Progressiva noutro, Encefalite Límbica Auto-imune num indivíduo. Em 8 casos, o perfil clínico- evolutivo e de exames complementares de diagnóstico foi sugestivo de Doença de Alzheimer (DA), mas o ratio Abeta42/A beta 40 não estava disponível na altura.

**Conclusão:** O padrão SNAP ocorreu em aproximadamente 12% dos casos. Dentro destes, devido à antiguidade da PL, 8 (pouco mais de metade) não dispunham de informação acerca das razões Abeta 42/Abeta 40, acreditando os autores que corresponderiam de facto a DA. Assim, nesta amostra, apenas 7% dos doentes seriam verdadeiros SNAP.

## CL11 - DYSAUTONOMIA IN DEMENTIA WITH LEWY BODIES AND ALZHEIMER DISEASE: A PORTUGUESE COHORT

Pedro Faustino<sup>1</sup>; Rui Pancas<sup>2</sup>; Catarina Bernardes<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1,3,4</sup>; Diana Duro<sup>1,4</sup>; João Durães<sup>1,2,3</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1,2,3</sup>; Isabel Santana<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Autonomic dysfunction is common but often overlooked in dementia and could help in its differential diagnosis. We aim to evaluate the psychometric properties of the Portuguese version of the Scales for Outcomes in Parkinson's Disease-Autonomic questionnaire (P-SCOPA-AUT) and Visual Light Sensitivity Questionnaire-8 (VLSQ-8) in a cohort of patients with Dementia with Lewy Bodies (DLB) or Alzheimer's Disease (AD).

**Methods:** We selected a convenience sample of 40 pa-

tients (21 women; mean age 77.9±5.0 years), divided in 2 equal groups, matched for sociodemographic data and neuropsychological scores. Dysautonomia was assessed with P-SCOPA-AUT. Photophobia was assessed with the VLSQ-8, after European-Portuguese translation. Psychometric evaluation encompassed assessment of internal consistency, reliability and construct validity, including correlation with the motor score of the Unified Parkinson's Disease Rating Scale (mUPDRS) and the Rapid Eye Movement (REM) Sleep Behavior Disorder Screening Questionnaire (RBDSQ). Diagnostic accuracy was assessed for both primary scales.

**Results:** P-SCOPA-AUT showed good internal consistency (Cronbach's  $\alpha=0.74$ ) and high diagnostic accuracy for DLB (AUC=0.855; $p<0.001$ ), with high sensitivity, specificity, positive and negative predictive values. VLSQ-8 also showed good internal consistency (Cronbach's  $\alpha=0.84$ ) and correlated with question 21 of P-SCOPA-AUT ( $r=0.59$ ; $p<0.001$ ). However, it did not differentiate between DLB and AD patients (AUC=0.493; $p=0.944$ ). Only the P-SCOPA-AUT correlated with mUPDRS ( $r=0.66$ ; $p<0.001$ ) and RBDSQ ( $r=0.58$ ; $p<0.001$ ).

**Conclusion:** Dysautonomia may help differentiate between DLB and AD, and P-SCOPA-AUT may be a reliable tool to define patients for a detailed investigation of neurovegetative dysfunction and DLB symptoms. Isolated photophobia evaluation with the VLSQ-8 scale might not be a good discriminator.

## CL12 - UTILIDADE DO MOCA-MEMORY INDEX SCORE (MOCA-MIS) NA DISTINÇÃO ENTRE DOENÇA DE ALZHEIMER E DEMÊNCIA FRONTOTEMPORAL

Emanuel Martins<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1</sup>; Ana Sardoeira<sup>2</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1</sup>; João Durães<sup>1</sup>; Inês Baldeiras<sup>3</sup>; Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra-CHUC, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto-CHUPorto, Porto, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra-FMUC, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A alteração da memória episódica avaliada pela evocação diferida é uma das manifestações clínicas precoces da doença de Alzheimer (DA). O MoCA-MIS foi desenvolvido como instrumento de avaliação neuropsicológica para previsão da conversão de defeito cognitivo ligeiro em DA. O objetivo deste trabalho foi avaliar a utilidade do MoCA-MIS na distinção entre DA confirmada com biomarcadores e demência frontotemporal (DFT).

**Métodos:** Foi realizado um estudo retrospectivo observacional com base em dados de doentes seguidos na consulta de Demências do Hospital Universitário de Coimbra. Doentes com biomarcadores compatíveis com patologia amiloide foram classificados como DA e doente sem biomarcadores compatíveis com patologia amiloide e cumprindo critérios clínicos como DFT. Foram avaliados os MoCA realizados durante as consultas e calculado o MIS (somando o número de palavras recordadas sem pistas, com pista de categoria e por escolha múltipla, multiplicado por 3, 2 e 1 respetivamente).

**Resultados:** Foram incluídos 55 doentes com DA confirmada por biomarcadores e 48 doentes com DFT. Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos relativamente à idade e escolaridade e evocação diferida com pista de categoria. O MMSE ( $p=0,001$ ), MoCA ( $p=0,023$ ), MoCA-MIS ( $p=0,002$ ), evocação diferida sem pistas ( $p=0,041$ ) e evocação diferida por escolha múltipla ( $p=0,014$ ) foram significativamente mais baixos nos doentes AD. Na análise multivariada, o MIS foi um preditor independente na distinção AD vs DFT (OR=1,269, 95%CI=[1,051, 1,532],  $p=0,013$ ).

**Conclusão:** Os resultados mostram melhor evocação diferenciada na DFT e sugerem que o MoCA-MIS pode ajudar na distinção entre AD e DFT.

### CL13 - PHOSPHORYLATED-TAU181, GFAP AND NFL IN PERIPHERAL BLOOD AND PROGRESSION TO AD DEMENTIA IN MCI PATIENTS

Anuschka Silva-Spínola<sup>1,2</sup>; Maria João Leitão<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1,3,4</sup>; Catarina Bernardes<sup>4</sup>; Diana Duro<sup>1,4</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1,4</sup>; João Durães<sup>1,4</sup>; Isabel Santana<sup>1,4,5</sup>; Inês Baldeiras<sup>1,5</sup>

1-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra; 2-Center for Informatics and Systems, Department of Informatics Engineering, University of Coimbra; 3-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Coimbra; 4-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Blood-based biomarkers are promising tools for the diagnosis of Alzheimer's disease (AD) at prodromal stages (Mild Cognitive Impairment–MCI). Assays for the quantification of biomarkers related to the neuropathological hallmarks of AD in blood have shown promising results throughout the AD clinical continuum. In this work we evaluated which peripheral neurological biomarkers could predict progression to AD dementia in MCI patients.

**Methods:** A group of 110 MCI patients followed at the Dementia clinic of Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (CHUC) was included. Data regarding baseline neuropsychological evaluation, CSF levels of AB42, AB40, t-Tau and p-Tau181 were available. AB42, AB40, t-Tau, p-Tau181, GFAP and NfL levels were determined in baseline stored serum and plasma samples by commercial Single Molecule Array (SiMoA) assays. Progression from MCI to AD dementia was assessed at follow-up (mean 5.5±3.7 years).

**Results:** Baseline serum NfL, GFAP and p-Tau181 levels were significantly increased in patients that progressed to AD at follow-up ( $p < 0.001$ ). On the contrary, baseline plasma AB42/40 ratio and t-Tau showed no significant differences between groups. GFAP, NfL and p-Tau181 demonstrated diagnostic accuracy to identify progression to AD dementia similar to the CSF markers (AUC=0.808 for GFAP; AUC=0.743 for NfL; AUC=0.727 for p-Tau181). Multinomial logistic regression model, adjusted for age, gender and ApoE genotype, identified CSF AB42/40 ratio and serum GFAP as the best predictive variables for MCI to AD conversion ( $p < 0.001$ ).

**Conclusion:** Our results show the potential of GFAP, NfL and p-Tau181 measurements in peripheral blood as non-invasive prognostic tools for AD dementia in MCI patients.

### CL14 - ALZHEIMER-CONTINUUM: QUANDO A CLÍNICA DIVERGE DOS BIOMARCADORES

Cristiana da Silva<sup>1</sup>; Anuschka Silva-Spínola<sup>2</sup>; Marisa Lima<sup>3,4</sup>; Maria João Leitão<sup>2</sup>; João Durães<sup>2,4</sup>; Daniela Vieira<sup>4</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>2,4</sup>; Vítor Tedim Cruz<sup>5</sup>; Raquel Rocha<sup>5</sup>; Luísa Alves<sup>6</sup>; Álvaro Machado<sup>7</sup>; Miguel Milheiro<sup>8</sup>; Beatriz Santiago<sup>9</sup>; Isabel Santana<sup>2,4,10</sup>; Inês Baldeiras<sup>2,10</sup>

1-CHUC; 2-CIBB-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra; 3-CINEICC-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention, Faculty of Psychology and Educational Sciences,

University of Coimbra; 4-CHUC – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-ULSM – Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 6-HEM – Hospital Egas Moniz; 7-HBraga – Hospital de Braga; 8-HF – Hospital de Faro; 9-CHBV – Centro Hospitalar Baixo Vouga; 10-FMUC – Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

**Introdução:** O estudo de biomarcadores de demência no LCR, permitiu a identificação de marcadores patológicos *ante mortem*, modificando o paradigma vigente. A classificação ATN baseia-se em três categorias, permitindo a estratificação em normal, Demência Alzheimer (DA)-*continuum* e alterações patológicas não DA. Apesar da sensibilidade elevada, há casos de DA-continuum classificados clinicamente como não sendo DA, pretendemos com este estudo caracterizar esses casos

**Métodos:** Foi realizada uma subanálise de um estudo mais abrangente de 1128 doentes que realizaram estudo LCR no laboratório do CHUC entre 2016 e 2019. Os valores de Aβ42, Aβ40, t-Tau e p-Tau-181 foram dicotomizados em negativo/positivo. “A” foi classificado de acordo com rácio Aβ42/Aβ40, “T” pelo valor de p-Tau-181 e “N” pelo valor de T-Tau.

**Resultados:** Dos doentes avaliados, 539 (47,8%) encontravam-se no espectro de DA-continuum de acordo com a classificação ATN, a maioria teve diagnóstico de DA, mas 95 (17,6%) não foram classificados clinicamente como DA e em cerca de 70% dos casos foi realizado diagnóstico alternativo de acordo com a apresentação clínica. Destes, 31 foram classificados como A+T+N+, tendo sido feito o diagnóstico de demência vascular em 2 casos, parkinsonismo atípico em 4 casos, 2 casos com encefalite, 3 casos com demência frontotemporal, 1 com Doença de Creutzfeldt Jacok e os restantes encontram-se em estudo.

**Conclusão:** A classificação ATN é útil na suspeita de demência de Alzheimer e, habitualmente, A+T+N+ é a categoria com maior sensibilidade. Contudo, há doenças que podem mimetizar o padrão observado, como foi o caso dos síndromes parkinsonianas atípicas ou encefalite.

### CL15 - BIOMARCADORES DE DEMÊNCIA NO LÍQUIDO CEFALORRAQUIDIANO: 5 ANOS DE EXPERIÊNCIA

Ana João Marques<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** Atualmente, sabe-se que as queixas mnésicas se apresentam num contínuo e que o declínio cognitivo ligeiro pode sinalizar risco de progressão para demência, nomeadamente Demência de Alzheimer (DA). O advento de biomarcadores no líquido cefalorraquidiano (LCR), como o doseamento da amiloide-beta e tau fosforilada, pode ser chave para o diagnóstico precoce.

**Métodos:** Analisar as características sociodemográficas e clínicas dos doentes submetidos a análise de LCR para biomarcadores de demência (doseamento e razão tau/beta-amiloide) entre 2017 e 2021 no Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

**Resultados:** Identificaram-se 47 doentes a quem se doseou biomarcadores no LCR neste espaço temporal. Tratava-se de população com 66,0% de mulheres, com mediana de idades de 65 anos à data da colheita (36-79). Em 42,6% dos casos a escolaridade era a 4ª classe. Dos doentes no ativo, a profissão mais representativa era a de trabalhador rural – 24,2%. O tempo médio entre início de sintomas e análise de LCR foi de 48 meses (9-120). Todos os doentes apresentavam sintomatologia

de envolvimento multidomínios, sendo os mais frequentes, por ordem: memória (74,5%), executivo (63,8%) e atenção (44,7%). Aplicando o Exame Breve do Estado Mental (MMSE), 27 doentes (58,4%) cumpriam critérios para declínio cognitivo. No restante exame neurológico a alteração mais encontrada foi o parkinsonismo, em 10 casos (21,3%). Mais de ¼ dos doentes estava medicado com antedemencial. Do estudo de LCR, 26 doentes (55,3%) apresentavam perfil sugestivo de DA.

**Conclusão:** Em metade dos doentes da amostra hospitalar analisada o perfil dos biomarcadores foi sugestivo de DA.

## CL16 - NEUROPATHOLOGY, COGNITIVE PROFILES AND BRAIN REGIONAL ATROPHY OF PSYCHOSIS IN ALZHEIMER'S DISEASE NEUROPATHOLOGICAL CHANGE

Francisco Almeida<sup>1,2,3</sup>; Ana Coelho<sup>1,2</sup>; Miguel Quintas-Neves<sup>1,2,4</sup>; Merilee Teylan<sup>5</sup>; Charles Mock<sup>5</sup>; Walter Kukul<sup>6</sup>; John Crary<sup>6</sup>; Tiago Gil Oliveira<sup>1,2,4</sup>

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 2-ICVS/3B's-PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 3-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 4-Department of Neuroradiology, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 5-Department of Epidemiology, National Alzheimer's Coordinating Center, University of Washington, Seattle, Washington.; 6-Neuropathology Brain Bank & Research Core, Department of Pathology, Nash Family Department of Neuroscience, Department of Artificial Intelligence & Human Health, Friedman Brain Institute, Ronald M. Loeb Center for Alzheimer's Disease, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, New York

**Introduction:** Psychotic symptoms are common in Alzheimer's Disease (AD), heralding worse cognitive impairment and poorer prognosis. Increased tau load and Lewy Body pathology (LB) might contribute to this phenotype. Here we compared cognitive profiles and brain volume of patients with AD neuropathological change with psychosis (ADNC+P) versus those without (ADNC-P), taking into account the presence of LB.

**Methods:** 154 patients with neuropathological, clinical data and *ante-mortem* MRI were selected from the National Alzheimer's Coordinating Center, with clinical follow-up of 3000 days. Regional brain volume of last available T1/MRI was obtained with Freesurfer v6.0. Mixed-effects multiple linear regression was used to compare Cognitive Dementia Rating Sum-of-Boxes (CDR-SB) progression in ADNC+P versus ADNC-P. Brain volumes and neuropsychological test scores were compared between groups using t-tests after linear regression for age, sex and BRAAK stage. Multiple comparisons were corrected using FDR.

**Results:** ADNC+P showed higher CDR-SB scores at baseline and over time versus ADNC-P, more severe cross-sectional multi-domain cognitive impairment and higher temporal lobe atrophy. The presence of LB associated with executive dysfunction in ADNC-P, but not in ADNC+P. ADNC+P-LB showed higher multi-domain cognitive impairment and multiple lobe atrophy than ADNC-P-LB and higher language deficits than ADNC-P+LB, but not ADNC+P+LB. ADNC+P+LB showed higher amygdala atrophy and multi-domain cognitive impairment versus ADNC-P-LB.

**Conclusion:** Psychosis in ADNC is clinically valuable, indicat-

ing worse prognosis with multi-domain cognitive impairment. This group is pathologically heterogeneous, some patients presenting concomitant LB pathology and higher right amygdala atrophy, others presenting without LB and more temporal, parietal, occipital and cingulate atrophy.

## CL17 - DESEMPENHO DOS NEUROFILAMENTOS DE CADEIA LEVE NO SORO NA AVALIAÇÃO DIAGNÓSTICA DE DOENTES COM QUEIXAS COGNITIVAS

Pedro Lopes das Neves<sup>1</sup>; João Durães<sup>2,3,4</sup>; Anuschka Silva-Spinola<sup>4,5</sup>; Marisa Lima<sup>2,4,6</sup>; Maria João Leitão<sup>4</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>2,3,4</sup>; Isabel Santana<sup>2,3,4</sup>; Inês Baldeiras<sup>3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), Universidade de Coimbra, Coimbra; 5-Centro de Informática e Sistemas, Departamento de Engenharia Informática, Universidade de Coimbra, Coimbra; 6-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Coimbra

**Introdução:** A identificação de biomarcadores séricos que apoiem o diagnóstico dos doentes com declínio cognitivo tem sido investigada como forma de evitar o recurso a métodos mais invasivos.

Neste estudo pretendemos avaliar o potencial dos neurofilamentos de cadeia leve (NfL) no soro (NfLSoro) numa série de doentes seguidos na consulta de demências de um centro de referência (CHUC).

**Métodos:** Procedeu-se ao doseamento dos NfLSoro por *Single Molecule Array* (SiMoA) em doentes e controlos. Incluíram-se 261 controlos e 300 doentes com queixas cognitivas, cujo diagnóstico etiológico foi estabelecido com base em critérios clínicos e suportado em biomarcadores no LCR (queixas subjetivas de memória (QSM) 5,0%, declínio cognitivo ligeiro (DCL) 39,7%, doença de Alzheimer (DA) 27,0%, demência frontotemporal (DFT) 28,3%). Aplicaram-se métodos estatísticos para identificar diferenças dos NfLSoro entre controlos e doentes e entre grupos diagnóstico.

**Resultados:** Os NfLSoro correlacionaram-se com os NfLLCR ( $r^2=0,41$ ;  $p<0,05$ ). A análise de covariância dos NfLSoro mostrou diferença estatisticamente significativa entre os grupos diagnóstico ( $F=56,49$ ;  $p=2 \times 10^{-16}$ , após ajuste para a idade). A comparação dos NfLSoro entre pares DA/DFT, DA/DCL, DA/QSM e DCL/controlos identificou diferenças significativas com  $p<0,01$  (correção de Bonferroni).

Após análise de curvas ROC, obtiveram-se pontos de corte (PC) ótimos e calcularam-se sensibilidade e especificidade (sens./espec.) para a distinção entre grupos DA/controlos (PC=14,0 pg/mL; AUC=0,73; 75,3%/61,7%), DFT/controlos (PC=24,3pg/mL; AUC=0,85; 69,4%/83,5%) e DA/DFT (PC=33,5 pg/mL; AUC=0,74; 55,3%/90,1%).

**Conclusão:** O doseamento dos NfLSoro poderá ser um exame útil e acessível no diagnóstico dos doentes com queixas cognitivas, sendo particularmente útil na identificação dos doentes com DFT.

## POSTERS

**P1 - PSICOSE E DEMÊNCIA: CAUSA OU CONSEQUÊNCIA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO.****Bárbara Figueiredo<sup>1</sup>; Flávia Polido<sup>1</sup>**

1-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Portimão

**Introdução:** Estima-se que em 2050, 53 milhões de pessoas no mundo terão demência, dado o crescimento e envelhecimento da população. As psicoses crônicas estão associadas a deterioração cognitiva e estes doentes têm, nos países desenvolvidos, maior risco de contrair DST. Por outro lado as demências podem manifestar-se com sintomas psicóticos.

**Métodos:** Relato de caso clínico baseado em entrevistas e processo clínico do doente, associado a uma breve revisão bibliográfica.

**Resultados:** Homem, 63 anos, com alta reserva cognitiva. Inicia acompanhamento em psiquiatria por ideias delirantes místicas e grandiosas acompanhadas de deterioração cognitiva. Sem seguimento psiquiátrico prévio mas com antecedentes de VIH, cirrose hepática por VHC e neurosífilis. Existem registos desde 2011 com referência a ideias bizarras, não sendo possível determinar qual a sintomatologia (cognitiva versus psicótica) que terá surgido primeiro. Estão relatados vários episódios em que os delírios do doente o levam a abandonar a terapêutica e a ter comportamentos de risco, levando a um agravamento do seu estado orgânico que, por sua vez, agrava a função cognitiva.

**Conclusão:** Através da história clínica e exames de diagnóstico, é possível afirmar que o doente apresenta um quadro demencial em evolução, de origem multifatorial - cerebrovascular e relacionado com as doenças infecciosas, além de uma Perturbação Psicótica Primária não especificada. É de realçar a necessidade e a importância de prevenção e tratamento precoce dos fatores de risco e da psicose.

**P2 - ATROFIA CORTICO-BASAL EM INTERVENÇÃO MULTIDISCIPLINAR: ESTUDO DE CASO****Carolina Matos<sup>1</sup>; Inês Ambrósio<sup>1</sup>**

1-NeuroSer

**Introdução:** A atrofia cortico-basal (ACB), integrada no grupo dos parkinsonismos atípicos, caracteriza-se por sintomas parkinsonianos assimétricos, como apraxia motora, fenómeno do membro alienígena, distonia, agnosia visual e perda sensorial cortical. Enquanto doença rara, a sua incidência e prevalência são desconhecidas.

Pessoas com ACB beneficiam de uma abordagem multidisciplinar que integre a farmacológica, contribuindo para manter a qualidade de vida e atrasando a evolução dos sintomas motores e não motores.

Este estudo de caso retrata uma pessoa com ACB acompanhada em equipa multidisciplinar desde o seu diagnóstico, descrevendo o quadro clínico desde a sua integração em intervenção, ainda em curso, nas áreas de Terapia Ocupacional (TO) e Neuropsicologia (NP), de forma longitudinal.

**Método:** A pessoa realiza um plano de intervenção em TO, com avaliação inicial funcional protocolada pela instituição, avaliação da sensibilidade e o Inventário de Avaliação Funcional

de Adultos e Idosos (IAFAI) e de NP, avaliada inicialmente pela prova Toulouse Pieron, Matrizes Progressivas de Raven (MPR) e BENA III. Tendo como intervenção, o treino de Atividades de Vida Diária (AVD's), exercícios de motricidade fina e global, escrita, treino cognitivo, entre outros.

**Resultados:** Nos últimos 3 meses identificaram-se melhorias em termos de motricidade fina e autonomia nas AVD's, por melhoria da atenção e planeamento. Melhorias sentidas também de um ponto de vista emocional, em resultado de maior motivação e de suporte familiar.

**Conclusão:** A intervenção não farmacológica aliada à comunicação médico-utente, auxiliam na manutenção do quadro clínico da pessoa e na adequação da intervenção e nos seus desafios diários.

**P3 - A INTERVENÇÃO MULTIDISCIPLINAR NA DOENÇA DE ALZHEIMER: ESTUDO DE CASO****Diogo Mendonça<sup>1</sup>; Inês Castro<sup>1</sup>**

1-Neuroser

**Introdução:** A Doença de Alzheimer (DA) é uma demência neurodegenerativa caracterizada por deterioração progressiva e irreversível nas capacidades cognitivas, com impacto nas capacidades motoras e funcionalidade. Pessoas com DA beneficiam de intervenção não farmacológica como complemento à farmacológica por forma a atenuar a evolução do quadro. Este estudo de caso descreve a monitorização, desde "Defeito Cognitivo Ligeiro Amnésico" até a fase inicial de DA nas áreas de Estimulação Cognitiva (EC) e de Fisioterapia (FT), de uma pessoa com DA, com elevada escolaridade e fisicamente ativo.

**Método:** A pessoa encontra-se integrada num plano de intervenção semi-estruturado de EC, com avaliações periódicas de monitorização, nomeadamente através da Bateria Lisboa Avaliação de Demências, MoCA e *Geriatric Depression Scale* e pela FT, avaliado através da *Time Up and Go Test*, Escala de Equilíbrio de Berg e *Push and Release Test*.

**Resultados:** Em quatro anos existiu um agravamento nas provas de memória verbal e aprendizagem, mantendo pontuação nas restantes capacidades cognitivas, incluindo MoCA com variações entre 19 e 22, tendo obtido, no último uma pontuação de 21, nunca evidenciando sintomatologia depressiva. Na Fisioterapia, nos últimos 9 meses, foram observadas melhorias no equilíbrio global na posição de pé com manutenção da postura postural, na mobilidade funcional básica e na marcha.

**Conclusão:** A evidência deste caso ajuda a demonstrar a pertinência da intervenção não farmacológica para a manutenção de um declínio lento do quadro cognitivo irreversível característico da DA.

**P4 - BARREIRAS À AQUISIÇÃO DE ESTRATÉGIAS NUMA PESSOA COM DOENÇA DE PARKINSON E COM UM QUADRO DEMENCIAL CONCOMITANTE: UM ESTUDO DE CASO****Carlota Frago<sup>1</sup>; Mariana Gomes<sup>1</sup>**

1-NeuroSer

**Introdução:** A Doença de Parkinson (DP) é uma doença neu-

rológica progressiva, caracterizada pela presença de bradicinesia, tremor, rigidez, instabilidade postural e da marcha. Quando surge um quadro demencial concomitante, a funcionalidade da pessoa é agravada, tornando desafiante a abordagem tradicional das terapias farmacológicas e não farmacológicas.

Este estudo de caso incide numa pessoa com DP e demência, com intervenções em Fisioterapia (FT) e Terapia Ocupacional (TO), descrevendo as estratégias utilizadas para colmatar os principais problemas motores, tendo em conta as limitações cognitivas, promovendo a sua autonomia e bem-estar.

**Método:** A pessoa realiza um plano de intervenção em TO, com avaliação inicial funcional protocolada pela instituição, avaliação da escrita e Inventário de Avaliação Funcional de Adultos e Idosos, e de FT, avaliada inicialmente pelas provas MDS-UPDRS, MoCA, provas de marcha e equilíbrio. A intervenção baseia-se no ensino de estratégias de prevenção de quedas, de marcha, treino de equilíbrio e de força muscular, treino de AVD, escrita e exercícios de motricidade fina e global, preferencialmente realizados em dupla tarefa.

**Resultados:** As estratégias fornecidas, nomeadamente ao nível da diminuição do risco de queda, da motricidade fina, escrita, planeamento, e manutenção da autonomia nas AVD, com uma estabilização do quadro motor, demonstraram-se eficazes.

**Conclusão:** Parte da intervenção na DP passa pelo ensino de estratégias promotoras da funcionalidade. Contudo, estando associado a um quadro demencial, é necessária adaptação e flexibilidade na intervenção, tendo por base a repetição e segmentação das atividades, adaptação e graduação das mesmas, assim como o ensino constante de estratégias aos cuidadores.

## P5 - PERIPHERAL BLOOD BIOMARKERS' ASSOCIATION TO THE CSF-BASED AT(N) CLASSIFICATION IN MCI PATIENTS

Anuschka Silva-Spínola<sup>1,2</sup>; Maria João Leitão<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1,3,4</sup>; Catarina Bernardes<sup>4</sup>; Diana Duro<sup>1,4</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1,4</sup>; João Durães<sup>1,4</sup>; Isabel Santana<sup>1,4,5</sup>; Inês Baldeiras<sup>1,5</sup>

1-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra; 2-Center for Informatics and Systems, Department of Informatics Engineering, University of Coimbra; 3-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Coimbra; 4-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** The AT(N)-scheme has been used to characterize the Alzheimer's disease (AD) spectrum by its biological presentation, independently of cognitive status. With the intent of reducing the invasiveness and costs of current biomarker modalities, a blood signature of the AT(N)-scheme would facilitate diagnosis in the prodromal stage (Mild Cognitive Impairment-MCI). In this work we evaluated the performance of blood biomarkers in relation to the AT(N)-scheme in MCI patients.

**Methods:** A group of 110 MCI patients followed at the Dementia clinic of Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (CHUC) was included, with available baseline CSF levels of AB42, AB40, t-Tau and p-Tau181. The AT(N)-scheme classified samples according to evidence of brain Amyloidosis-A (represented by CSF AB42/AB40); Tauopathy-T (CSF p-Tau181) and Neurodegeneration-N (CSF t-Tau). AB42, AB40, t-Tau, p-Tau181, GFAP and NFL levels were determined in baseline stored serum and plasma samples by commercial Single Molecule Array (SiMoA) assays.

**Results:** All the biomarkers presented significant relation-

ships between them, the strongest being between blood GFAP/CSF AB42 ( $r=0.53$ ,  $p<0.001$ ), blood p-Tau181/CSF p-Tau181 ( $r=0.45$ ,  $p<0.001$ ) and blood NFL/CSF NFL ( $r=0.64$ ,  $p<0.001$ ). Blood GFAP, p-Tau181 and NFL were significantly increased in patients classified within the AD-continuum (A+;  $p<0.001$ ), whereas AB42/AB40 and t-Tau showed no significant difference between AT(N)-groups. Multinomial logistic regression models identified serum GFAP as the best predictive variable for patients classified within the AD-continuum ( $p<0.05$ ).

**Conclusion:** Our results show the potential of peripheral GFAP, p-Tau181 and NFL to reflect the AT(N) categories and could be used as a blood signature that may facilitate early diagnosis.

## P6 - CIDIFAD: PROJETO INOVADOR NA DEMÊNCIA EM PORTUGAL

Isabel Seixas Vilaça<sup>1</sup>; Sónia Lima<sup>1</sup>; Natália Duarte<sup>1</sup>; Sara Alves<sup>1</sup>; Joaquim Andrade<sup>1</sup>; Salazar Coimbra<sup>1</sup>

1-CIDIFAD – Santa Casa da Misericórdia de Riba D’Ave

A demência é uma prioridade de saúde pública pela sua elevada prevalência e consequências dramáticas que apresenta em várias esferas da vida dos doentes, cuidadores, e comunidade no geral. Estima-se que, em Portugal, existam 201000 casos de demência, número que deverá aumentar para 351500 em 2050 (*Dementia Forecasting Collaborators*, 2019).

Tal como salientado na Estratégia da Saúde na Área das Demências (*Despacho n.º 5988/201*), as pessoas com demência (PcD) apresentam necessidades complexas e multidimensionais que carecem de respostas holísticas e diferenciadas comportadas por uma rede de profissionais e serviços em estreita interligação.

A Santa Casa da Misericórdia de Riba D’Ave atenta e sensível a estas necessidades conceptualizou o Centro de Investigação, Diagnóstico, Formação e Acompanhamento das Demências (CIDIFAD) em 2015 para responder aos desafios então lançados pela OCDE. Este projeto inovador, já com alguma atividade, propõe-se dar resposta à PcD e sua família/cuidador desde o diagnóstico (precoce) até ao luto, em articulação com investigação aplicada à prática.

O CIDIFAD está dotado de 80 quartos em regime de internamento, distribuídos por 3 residências e 1 unidade de cuidados paliativos, 12 quartos para descanso de cuidador e 8 para alojamento de familiares, 1 unidade de dia para 30 PcD, apoio domiciliário, consulta externa e imagiologia. Apto para apoiar em ambulatório ou em internamento, o CIDIFAD baseia-se na transdisciplinaridade e conta já com cerca de 100 profissionais de áreas distintas e complementares. A formação profissional é uma aposta fundamental do CIDIFAD para almejar o cuidado centrado na pessoa e nas estratégias não farmacológicas.

## P7 - QUEM TEM PULGAS PODE TER PIOLHOS

Miguel Seródio<sup>1</sup>; Luísa Alves<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** Na abordagem de doentes com sintomas neuropsiquiátricos importa o despiste de patologia do SNC por neuroimagem.

**Métodos:** Descrição de caso e revisão da literatura.

**Resultados:** Caso de uma mulher de 80 anos com diabetes, anemia sideropénica e distímia, cuidadora informal do marido, com queixas de memória para eventos recentes. Apresentava MMSE de 25/30 (défices no cálculo, evocação diferida, sem beneficiar de pistas, e na cópia), sem claro compromisso do

desenho do relógio. No restante exame neurológico não apresentava sinais focais nem sinais parkinsonianos. Realizou estudo analítico sem alterações e TC-CE com atrofia mesial temporal grau 1 à esquerda e 2 à direita na escala de Scheltens. 5 meses depois tinha desorientação temporal e espacial adicionais, assumindo-se doença de Alzheimer. O quadro evoluiu com agravamento da sintomatologia depressiva e das alterações amnésicas, que pareciam ter carácter flutuante, concomitantemente a internamento e doença grave do marido. Registou-se episódio de instalação súbita de perturbação da linguagem, que levou a admissão no Serviço de Urgência, onde a RM-CE revelou lesão expansiva temporal esquerda com componente hemorrágico.

**Conclusão:** Défices cognitivos envolvendo memória e atenção são reportados em mais de 60% dos doentes com tumores cerebrais. Igualmente comuns são sintomas psiquiátricos, sendo os depressivos bastante frequentes. O caso exemplifica a necessidade de um elevado nível de suspeição para neoplasia do SNC no diagnóstico diferencial de sintomas cognitivos e psiquiátricos, mesmo em doentes com diagnósticos conhecidos de doença neurodegenerativa e/ou de síndrome depressiva.

## P8 - SÍNDROME CORTICOBASAL COMO APRESENTAÇÃO DE CARCINOMATOSE MENÍNGEA

Rita Pinheiro<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; André Rego<sup>1</sup>; Ângela Abreu<sup>1</sup>; Leonor Rebordão<sup>1</sup>; Sara Machado<sup>1</sup>; Elsa Parreira<sup>1</sup>; Marlene Saraiva<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** A Síndrome Corticobasal (SCB) é um distúrbio do movimento neurodegenerativo e raro, caracterizado pelo início insidioso de sinais extrapiramidais e sinais de disfunção cortical. Apesar da maioria dos casos resultar de degenerescência corticobasal, encontram-se reportadas outras etiologias.

**Caso Clínico:** Mulher, 67 anos, com múltiplos fatores de risco vascular e enxaqueca, apresentou quadro progressivo e insidioso com 6 meses de evolução, caracterizado por deterioração cognitiva, descoordenação e movimentos involuntários do membro superior direito. À observação inicial apresentava: desorientação; apraxia ideomotora da mão direita, fenómeno de *alien-limb* no membro superior ipsilateral; mioclonias, bradicinesia e postura distónica da mão e pé direitos. A RM-CE evidenciou hipersinal T2 frontoparietal cortical com extensão occipital e temporal posterior esquerda e envolvimento adicional do lobo parietal direito. O electroencefalograma mostrou inicialmente atividade paroxística parietal esquerda, evoluindo para atividade bihemisférica, multifocal, de predomínio esquerdo, refratária à terapêutica. A primeira punção lombar não mostrou alterações, porém na segunda e terceira, o exame citológico evidenciou células neoplásicas (CAM5.2+). Foi diagnosticada carcinomatose meníngea, não sendo encontrado tumor oculto, apesar da extensa avaliação imagiológica e analítica (tomografia de corpo; ecografias mamária, pélvica e tiroideia; marcadores tumorais). Assistiu-se a inexorável deterioração clínica e a doente faleceu dois meses após o diagnóstico.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de carcinomatose meníngea que se manifestou com um fenótipo do tipo SCB. Não encontramos na literatura casos prévios da associação entre estas entidades. Pretendemos assim alargar o espectro de etiologias desta síndrome, e evidenciar a importância de avaliações citológicas seriadas na pesquisa de células neoplásicas no LCR.

## P9 - REVISÃO NARRATIVA DA GESTÃO COMPORTAMENTAL DE DEMÊNCIAS

Brigite Wildenberg<sup>1</sup>; Daniela Pereira<sup>1</sup>; Nuno Madeira<sup>1</sup>

1-Centro de Responsabilidade Integrado de Psiquiatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** Os sintomas neuropsiquiátricos (NPS) das demências são extremamente comuns: mais de 90% dos indivíduos com demência apresentam pelo menos 1 NPS.

**Métodos:** Revisão não sistemática da literatura atual, através da pesquisa na *Pubmed* e outras bases, sobre a gestão comportamental de demências, com revisão da neurobiologia e etiologia dos NPS, aspetos clínicos, e tratamento.

**Resultados:** A avaliação dos NPS inclui a documentação dos sintomas, com exclusão de causas médicas para a sintomatologia. Podem ser usados métodos como o DICE, *Wisconsin star* ou ABC (*Antecedents, Behaviors, Consequences*), ou com a utilização de escalas como o NPI-Q ou NPI-NH. Dada a prevalência de dor, deve ser considerada a estratégia analgésica na sua avaliação. A intervenção nos NPS é um desafio, sendo a estratégia não farmacológica a primeira linha de tratamento, com psicoeducação do cuidador, musicoterapia e outras modalidades sensoriais e estimulação para participação nas atividades. Estratégias farmacológicas devem ser utilizadas com prudência, adequadas à etiologia da demência e o específico NPS. Deve ser considerada a máxima *start low, go slow, but go*, assim como a revisão sistemática das tabelas terapêuticas, com a sua simplificação (apoiada nos critérios de Beers) e equacionando reduções de dosagem, sempre que viáveis.

**Conclusão:** Os NPS são quase ubíquos nas demências, sendo que a maioria experimentará  $\geq 1$  NPS durante o curso da doença. Na abordagem dos NPS são basilares a avaliação cuidadosa e intervenção ponderada, dado o impacto na morbidade e mortalidade dos doentes e no stress e carga dos cuidadores, com custos para a sociedade.

## P10 - ANTE-MORTEM MAGNETIC RESONANCE IMAGING GREY-WHITE MATTER CONTRAST REGIONAL SIGNATURES OF ALZHEIMER'S DISEASE NEUROPATHOLOGY

Francisco Almeida<sup>3</sup>; Ana Coelho<sup>1,2</sup>; Miguel Quintas-Neves<sup>1,2,4</sup>; Merylee Teylan<sup>5</sup>; Charles Mock<sup>5</sup>; Walter Kukull<sup>5</sup>; John Crary<sup>6</sup>; Tiago Gil Oliveira<sup>1,2,4</sup>

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 2-ICVS/3B's-PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 3-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 4-Department of Neuroradiology, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 5-Department of Epidemiology, National Alzheimer's Coordinating Center, University of Washington, Seattle, Washington; 6-Neuropathology Brain Bank & Research Core, Department of Pathology, Nash Family Department of Neuroscience, Department of Artificial Intelligence & Human Health, Friedman Brain Institute, Ronald M. Loeb Center for Alzheimer's Disease, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, New York.

**Introduction:** Grey matter (GM), white matter (WM) contrast (GWC) in T1-weighted MRI has been shown to decrease with age in healthy populations and cognitive impairment in clinical Alzheimer's Disease (AD). However, the neuropathological determinants of this signal remain unknown. Here, we aimed to study whether GWC is associated with AD neuropathology and longitudinal hippocampal atrophy.

**Methods:** 157 patients with neuropathological, clinical data and ante-mortem MRI were selected from the National Alzheimer's Coordinating Center database. Cortical volume and GWC (WM/GM intensity) in T1/MRI were obtained with Freesurfer 6.0. Hippocampal volume was divided into anterior, intermediate and posterior regions using a lab-based algorithm. Correlational analysis was conducted for GWC with age, and GWC residuals after linear regression with age for volume, BRAAK stage (neurofibrillary tangles), CERAD score (neuritic plaque density) and Cognitive Dementia Rating Sum-of-Boxes (CDR-SB). APOE genotypes were compared using one-way-ANOVA.

**Results:** GWC was negatively correlated with age in widespread brain areas ( $p < 0.05$ , FDR), but only the entorhinal cortex showed a positive correlation between volume and GWC. There were no significant correlations between GWC and BRAAK stage, CERAD score, CDR-SB or differences according to APOE genotype. Entorhinal GWC correlated positively only with the posterior hippocampal volume in BRAAK III-IV ( $p = 0.031$ ;  $R = 0.34$ ).

**Conclusion:** GWC is highly modulated by age, but not by classical AD neuropathology, APOE genotype or dementia severity in this cohort. Entorhinal GWC correlates with entorhinal and posterior hippocampal volume, suggesting it might reflect an early pathophysiological process distinct from classical AD neuropathology.

## P11 - REABILITAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA APÓS MALÁRIA CEREBRAL – UM ESTUDO DE CASO

Pedro Monteiro<sup>1</sup>; Olga Ribeiro<sup>1</sup>; Carina Gonçalves<sup>1</sup>; Isabel Carmo<sup>1</sup>

1-Hospital de Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

A malária cerebral (MC) é a forma mais grave de infeção por *Plasmodium falciparum*, apresentando complicações neurológicas severas e uma elevada taxa de mortalidade. Muitos sobreviventes manifestam sequelas de longo prazo após tratamento, particularmente défices neurocognitivos que comprometem a sua qualidade de vida. Contudo, a sua rara incidência, particularmente em adultos, tem limitado a adequada documentação dos défices nesta faixa etária, assim como da sua evolução e prognóstico. Deste modo, procuramos expor o caso de um homem de 41 anos, emigrado em Angola, que realizou um programa de reabilitação neuropsicológica no Hospital de Egas Moniz, após diagnóstico e tratamento da MC. Na avaliação inicial, apresentava uma disfuncionalidade global e difusa da sua Atividade Nervosa Complexa, com marcado compromisso cognitivo da velocidade psicomotora, atenção, memória e funções executivas. Realizou 29 sessões do software Cogweb (45 minutos por sessão), maioritariamente incidindo nos processos atencionais e mnésicos. Na reavaliação efetuada 9 meses depois, evidenciou marcada melhoria de todos os domínios cognitivos mantendo, contudo, discretas dificuldades da memória imediata verbal e visual. O presente caso reforça a necessidade de identificar e intervir precocemente nas sequelas neurocognitivas resultantes da MC, de modo a promover um adequado desempenho funcional e autonomia.

## P12 - CORTICOBASAL DEGENERATION: A MIMICKED MIMIC

Henrique Nascimento<sup>1</sup>; Cláudia Pinto<sup>1,2</sup>; Sara Cavaco<sup>1,2</sup>; Miguel Mendonça Pinto<sup>1,3</sup>; Ricardo Taipa<sup>1,3,4</sup>

1-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Neuropsychology Unit, Department of Neurosciences, Centro Hospitalar Universitário do Porto,

Porto, Portugal; 3-Portuguese Brain Bank, Neuropathology Unit, Department of Neurosciences, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 4-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine (UMIB), Institute of Biomedical Sciences Abel Salazar, University of Porto (ICBAS-UP), Porto, Portugal

**Introduction:** Corticobasal degeneration (CBD) is a pathologically confirmed neurodegenerative 4R-tauopathy while corticobasal syndrome (CBS) is a clinical entity characterized by asymmetrical Parkinsonism with cortical signs, namely apraxia, dystonia, and myoclonus. CBD can present as CBS, frontal behavioral-spatial syndrome, nonfluent primary progressive aphasia, and PSP syndrome. Conversely, less than half of the patients with CBS receive a CBD diagnosis. We report herein a case of CBD that presented as frontotemporal dementia (FTD).

**Methods:** Retrospective evaluation of a CBD patient of the Portuguese Brain Bank.

**Results:** A 67 years-old male with no relevant medical history presented to a Neurology appointment because of behavioural changes (social disinhibition, compulsive eating, obsessive behaviour with smartphone games), apathy, irritability, that started 2 years before and gradually worsened. At the neurologic exam the patient showed apathy and lacked awareness of his clinical situation. No other cortical or extrapyramidal signs were identified. The neuropsychological evaluation showed predominance of nonamnestic deficits (executive and visuospatial). Brain MRI showed frontotemporal lobes atrophy. CSF AD biomarkers were negative. The patient clinical picture continued to evolve with increased apathy, periods of aggressiveness, and progressive dependence. He died of pneumonia at 70 years. Neuropathology autopsy study showed a diffuse 4R-tauopathy compatible with CBD.

**Conclusion:** CBD manifested in our patient as FTD throughout the whole duration of the disease. Similar to CBS, many different pathologies can present as FTD (e.g. CBD, PSP, FTD-TDP-43 proteinopathies, etc.). The discovery of biomarkers will be crucial to separate these diseases at early stages, allowing the study of disease-modifying treatments.

## P13 - ARGYROPHILIC GRAIN DISEASE: THE (NEW) GREAT PRETENDER

Henrique Nascimento<sup>1</sup>; Ricardo Taipa<sup>1,2,3</sup>; Miguel Mendonça Pinto<sup>1,2</sup>

1-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Portuguese Brain Bank, Neuropathology Unit, Department of Neurosciences, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine (UMIB), Institute of Biomedical Sciences Abel Salazar, University of Porto (ICBAS-UP), Porto, Portugal

**Introduction:** Argyrophilic grain disease (AGD) is a degenerative 4R tauopathy characterized by the dispersion of Gallyas-positive grains that start at the ambiens gyrus, progress to involve other structures in the limbic system, and later affects the neocortex and brainstem. The most well-known presentation is an amnesic syndrome however, AGD has also been associated with neuropsychiatric manifestations. We present herein a patient with pathologically-confirmed AGD that was initially diagnosed with a bipolar disorder.

**Methods:** Retrospective evaluation of an AGD patient of the Portuguese Brain Bank.

**Results:** At 58 years of age, following stressful life events, the patient developed behavioural changes that led to his hospitalization. This episode was considered the first manifestation of a type 1 bipolar disorder. He continued to be followed by Psychiatry with relatively good control, having few episodes of

symptoms exacerbation. The patient died at age 72 of unrelated causes without any other documented cognitive symptoms. Brain MRI (70 years) did not show any relevant change. Post-mortem pathological study demonstrated AGD Saito stage 2 without any other related neurodegenerative pathology. CSF analysis and neuropsychological evaluation were not performed.

**Conclusion:** We hypothesize that AGD could explain at least part of the psychiatric symptoms of our patient. Actually, AGD has been implicated in late-onset psychiatric disorders, particularly in its initial stages (Saito 1 and 2), being later stages more associated with cognitive symptoms. Furthermore, as AGD is frequently a co-pathology of other neurodegenerative diseases, it might also contribute to psychiatric manifestations in those patients.

## P14 - DECLÍNIO COGNITIVO RAPIDAMENTE PROGRESSIVO COMO MANIFESTAÇÃO INCOMUM DE FÍSTULAS ARTERIOVENOSAS DURAIS

Barbara Martins<sup>1,2</sup>; José Silva<sup>3</sup>; Rafael Dias<sup>1,2</sup>; Manuel Gonçalves<sup>4</sup>; Gonçalo Alves<sup>5</sup>; Joana Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Departamento de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto, Portugal; 4-Departamento de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 5-Departamento 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:** Homem, 77 anos, antecedentes de gamapatia monoclonal IgG/Lambda, carcinoma vesical e TVC 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. Em novembro/2020, alteração subaguda do comportamento, marcada apatia, discurso escasso e desconexo, que motivaram internamento em fevereiro/2021. Ao exame neurológico: apático, ausência de produção de discurso 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. Angiografia-cerebral com exuberantes FAVDI bilaterais, com aferências carotídeas 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 de ramos das artérias occipitais e artérias meníngeas médias, com redução drástica da gravidade da FAVDI; cumpriu reabilitação físico-social hospitalar. Atualmente, recuperação total do discurso, com autonomia total para as atividades.

**Conclusão:** A fisiopatologia da demência associada a FAVDI 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 considerado no diagnóstico diferencial de demência rapidamente progressiva.

## P15 - REALIDADE VIRTUAL COMO FERRAMENTA PSICOEDUCATIVA PARA OS CUIDADORES DE DOENTES COM QUADROS DEMENCIAIS

Clotilde Pinto Osório<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

**Introdução:** Os quadros demências apresentam-se na nossa prática clínica como uma realidade cada vez mais prevalente, constituindo um desafio por se tratar de uma patologia incurável, com um impacto relevante no seio familiar e desgaste do cuidador. Este artigo tem como objetivo avaliar o uso de realidade virtual como ferramenta educativa nos cuidados da pessoa com demência, assim como o impacto na capacidade de comunicação e empatia do cuidador.

**Métodos:** Revisão de artigos escritos na língua inglesa selecionados de acordo com a relevância para o tema na base de dados *Pubmed*.

**Resultados:** Verificou-se a existência de um número circunscrito de artigos que abordem a esta temática, com populações também elas de número reduzido. Nos artigos encontrados foi feita a avaliação de diversos parâmetros no cuidador como por exemplo a empatia, competência ou o stress associado, tendo sido verificada uma melhoria dos *outcomes* após a intervenção.

**Conclusão:** É evidente o uso crescente da realidade virtual na prática clínica atual, com resultados muitas vezes promissores. Apesar do número ainda reduzido de estudos realizados que demonstrem uma eficácia estatisticamente significativa na psicoeducação dos cuidadores do doente com patologia demencial ou quadros de deterioração cognitiva significativa, os dados existentes até à data sugerem que esta poderá ser uma intervenção eficaz na capacidade de empatização e das competências associadas a estes cuidados.

## P16 - ANALYSIS OF CREB-REGULATED GENES IN CELLULAR MODELS OF ALZHEIMER'S DISEASE - ROLE OF HDAC INHIBITOR(S)

Bárbara Castanheira<sup>1</sup>; Daniela Marinho<sup>1,2</sup>; I. Luisa Ferreira<sup>1,2</sup>; A. Cristina Rego<sup>1,3</sup>

1-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-IIUC-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-FMUC-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Excitotoxicity in Alzheimer's disease (AD) has been attributed to activation of extrasynaptic N-methyl-D-aspartate receptors (NMDARs), leading to the "switch-off" of cAMP response element-binding protein (CREB) pathway. Chromatin remodelling by histone deacetylase (HDAC) inhibitors was recently reported to rescue AD-like phenotype, highlighting transcription regulation as a potential therapeutic approach.

Here, we aimed to evaluate changes in CREB transcriptional pathway and the potential effect of HDACs inhibitors (HDACis) in AD rodent cortical neurons.

**Methods:** We assessed phospho-CREB(Ser133) levels following extrasynaptic or synaptic NMDARs activation in Wistar rat cortical neurons exposed to Abeta1-42 oligomers (AbetaO) and APP/PS1 mouse cortical neurons. We evaluated the role of HDACis in intracellular Ca<sup>2+</sup> homeostasis and mitochondrial membrane potential and further analysed the expression of CREB-regulated genes.

**Results:** We showed reduced CREB activation associated with a decrease in Ca<sup>2+</sup> influx through synaptic NMDARs in AbetaO-treated rat cortical neurons. Moreover, extrasynaptic NMDARs activation caused mitochondrial depolarization in cells exposed to AbetaO, which was associated with diminished phospho-CREB levels. Interestingly, these effects were prevented by HDACis treatment. Additionally, we observed a tendency for a decrease in CREB phosphorylation in APP/PS1 neurons, along with reduced mRNA levels of brain-derived neurotrophic

factor (BDNF).

**Conclusion:** These findings support neuroprotective role of HDACis in regulating CREB signalling pathway in AD.

**Funding:** This work was financed by the European Regional Development Fund (ERDF), through the COMPETE 2020 - Operational Programme for Competitiveness and Internationalisation and Portuguese national funds via FCT – Fundação para a Ciência e a Tecnologia, under projects POCI-01-0145-FEDER-03127, UIDB/04539/2020, UIDP/04539/2020 and LA/P/0058/2020

## PROJETOS DE INVESTIGAÇÃO

### PI1- ESTUDO DA EFICÁCIA DOS PROGRAMAS UPMIND – TREINO COGNITIVO E ESTIMULAÇÃO PSICOSSOCIAL NO ENVELHECIMENTO SAUDÁVEL E NO DECLÍNIO COGNITIVO LIGEIRO

Paula Pinto<sup>1</sup>; Joana Nogueira<sup>1,2</sup>; Bianca Gerardo<sup>1,2</sup>; Ana Paula Amaral<sup>1,3</sup>; Manuela Vilar<sup>1,2</sup>; Rosa Marina Afonso<sup>3,4</sup>; Mário Simões<sup>1,2</sup>; Sandra Freitas<sup>1,2</sup>

1-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC); 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra (FPCE-UC); 3-Departamento de Psicologia e Educação da Universidade da Beira Interior; 4-Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde (CINTESIS)

**Introdução:** O envelhecimento populacional é um fenómeno mundial inquestionável. O comprometimento neurocognitivo está intrinsecamente associado à idade, estando os idosos em maior risco de desenvolver condições de défice cognitivo ligeiro (DCL) e demência. Torna-se indispensável investir no desenvolvimento de estratégias preventivas que possam influenciar o curso do envelhecimento e das doenças neurodegenerativas. O principal objetivo do projeto UpMind é desenvolver e validar dois programas de intervenção (UpMind-Treino Cognitivo; UpMind-Estimulação Psicossocial) quanto aos seus efeitos isolados e combinados na cognição, funcionalidade, estado emocional e bem-estar.

**Métodos:** Os programas UpMind destinam-se a adultos e idosos cognitivamente saudáveis (AICS) e pacientes com declínio cognitivo ligeiro (DCL). Serão implementados com base num design randomizado, *double-blind*, controlado. Pretende-se averiguar os efeitos individuais e combinados de cada intervenção (TC; EP; Intervenção Combinada-COMB), comparando-os a uma condição de controlo ativo. 80 AICS serão aleatorizados pelas 4 condições experimentais e 40 participantes com DCL distribuídos por 2 condições experimentais (COMB: n=20; controlo: n=20), cumprindo 4 meses de intervenção numa frequência de 3 sessões/semana.

**Resultados:** Todos os participantes serão avaliados pré/pós-intervenção através de uma extensa bateria neuropsicológica, o que permitirá analisar a condição experimental que mais contribui para mudanças positivas nos diversos domínios de avaliação e comparar os padrões de mudança registados nos dois grupos. Adicionalmente, serão avaliadas características estáveis relevantes (ex. Reserva Cognitiva) potencialmente moderado-

ras das respostas ao tratamento.

**Conclusão:** Esperamos desenvolver e validar programas de intervenção baseados na evidência, impulsionando uma investigação mais exata do seu potencial na prevenção da deterioração cognitiva.

### PI2 - THE ROLE OF INTRA-AXONAL AUTOPHAGY IN ALZHEIMER'S DISEASE

Emanuel Tahiri<sup>1</sup>; Alexandra Santos<sup>1</sup>; Carlos B. Duarte<sup>1</sup>; Rui O. Costa<sup>1</sup>

1-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra

The pronounced pathological accumulation of proteins observed in the brain of patients with Alzheimer's disease (AD) has long suggested a role for autophagy dysregulation in the pathogenesis of this neurodegenerative disorder. Autophagy is an essential constitutive system for the degradation and recycling of cellular components that maintain cell homeostasis. This process is highly regulated by proteins such as LC3 and WIPIs (WD-repeat protein interacting with phosphoinositides) that control autophagosome formation and maturation. The constitutive biogenesis of autophagosomes in the distal axon occurs via a conserved pathway, which among other functions is also required to maintain functional synapses. Recent evidence demonstrated that during aging autophagosomes suffer modifications, and their production decays. However, the reason for this is not known.

Here we hypothesize that Amyloid- $\beta$  Oligomers (A $\beta$ O) impair intra-axonal autophagosome biogenesis in the initial phases of AD development, exacerbating the effect of aging, and causing a consequent impairment of the axonal function.

Using fluorescence microscopy imaging and western blot, we observed A $\beta$ O-induce fast alterations in the LC3 levels and changes in the phosphorylation state of WIPI2 in axons from primary cultures of rat hippocampal neurons. Given the importance of WIPI2 phosphorylation as a molecular switch for autophagosome formation, we characterized the players involved in this molecular mechanism. We demonstrated that the A $\beta$ O-induced effect on autophagy deregulation involves an NMDAR- and CaMKII-mediated pathway.

Together, these findings highlight WIPI2 phosphorylation cycle as a very promising potential therapeutic target for new approaches against the onset of this neurodegenerative disorder.

### PI3 - AMYLOID- $\beta$ OLIGOMERS IMPAIR INTRA-AXONAL AUTOPHAGY

Alexandra Santos<sup>1</sup>; Emanuel Tahiri<sup>1</sup>; Carlos B. Duarte<sup>1</sup>; Rui O. Costa<sup>1</sup>

1-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra

In Alzheimer's disease (AD), the abnormal cleavage of the amyloid precursor protein (APP) leads to the formation of amyloid- $\beta$  (A $\beta$ ) peptide aggregates: toxic soluble A $\beta$  oligomers (A $\beta$ O) and insoluble A $\beta$  plaques. Several studies have shown that A $\beta$ O bind with high affinity to neurons and have been pointed as the main culprit for the neurotoxicity observed in AD. Namely, we previously observed that A $\beta$ O affects the levels of intra-axonal autophagy. Autophagy is a cellular degradation pathway that is very important for the maintenance of cellular homeostasis. In neurons, autophagosomes are mainly formed within axons and mature along with their transport, degrading the engulfed components.

Our data denotes A $\beta$ O-induced alterations in phosphorylation levels of the autophagy-related WIPI2 protein by a mechanism mediated by the Ca<sup>2+</sup>- and Calmodulin-dependent protein kinase II (CaMKII). To corroborate the hypothesis that A $\beta$ O affects autophagy at the initial stages of AD, we dissected the pathway involved in these alterations and investigated whether A $\beta$ O also affect the intra-axonal autophagosome transport. Briefly, we observed that inhibition of the PP2A phosphatase potentiates A $\beta$ O's effect on the phosphorylation of WIPI2. Furthermore, we detected A $\beta$ O-induced alterations in the axonal levels of the motor-adaptor protein JIP1 and in the movement of autophagosomes along the distal part of the axons. These results were obtained by immunocytochemistry, western blot, and live-imaging microscope using rat hippocampal neurons.

These findings provide a novel mechanistic insight into the early AD-associated intra-axonal autophagic stress, identifying putative proteins that could be targeted to alleviate the axonal pathology observed in this disease.

### PI4 - WITHDRAWAL OF ANTIDEMENTIA DRUGS IN ADVANCED DEMENTIA (WADAD): A RANDOMIZED CLINICAL TRIAL AND COST-UTILITY ANALYSIS

Rui Araújo<sup>1</sup>; Verónica Cabreira<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário São João

**Introduction:** Dementia is a major public health concern. Currently, antidementia drugs provide only symptomatic effect. The subject of prescribing these drugs in advanced stages is a matter of substantial debate.

**Methods:** We conducted a pilot, pragmatic, unicentric, parallel randomized (1:1) open clinical trial with blinded assessors to assess the safety and efficacy of withdrawing antidementia drugs in patients with severe dementia. Functional and behaviour outcomes, quality of life indexes (both for the patient and their caregivers), financial costs and adverse events were evaluated for a period of 24 weeks.

**Results:** 14 patients were included in the study. Patients assigned to drug continuation showed better functional performance of activities of daily living at week 12 and better quality of life at week 24 as assessed by EQ-5D. Rate of adverse events and mean time to serious adverse event/withdrawal was similar. Overall, caregivers considered the patient's condition to be unchanged during the follow-up and the rate of severe neuropsychiatric symptoms did not differ between groups. Despite costs were not statistically different, the incremental cost-utility ratio supports treatment continuation, given a higher cost and lower QALY gain in the withdrawal group.

**Conclusion:** Our study suggests that continuing antidementia drugs in people with advanced Alzheimer's disease may provide better functional outcomes and quality of life. The interpretation of our findings needs to be carefully considered in light of reduced sample size, absence of a placebo-controlled group and subjective nature of the outcomes evaluated.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DA 36ª REUNIÃO ANUAL DO GRUPO DE ESTUDOS DE ENVELHECIMENTO CEREBRAL E DEMÊNCIA

A. Cristina Rego	CL7; P16	José Silva	P14
Alexandra Santos	PI2; PI3	Leonor Rebordão	P8
Álvaro Machado	CL14	Lúgia Fão	CL7; CL9
Ana Coelho	CL16; P10	Luís Duarte	CL7
Ana Cristina Rego	CL9	Luísa Alves	CL2; CL14; P7
Ana Graça Velon	CL3; CL4; CL6; CL15	Manuel Gonçalves	P14
Ana João Marques	CL3; CL4; CL6; CL15	Manuela Vilar	PI1
Ana Paula Amaral	PI1	Maria João Leitão	CL5; CL13; CL14; CL17; P5
Ana Sardoeira	CL12	Maria Rosário Almeida	CL5
Ana Verdelho	CL1	Mariana Gomes	P4
André Costa	CL3; CL4; CL6; CL15	Mariana Vargas	CL3; CL4; CL6
André Rego	P8	Mário Rodrigues	CL1
Ângela Abreu	P8	Mário Simões	PI1
Anuschka Silva-Spinola	CL17; CL13; CL14; P5; CL5	Marisa Lima	CL2; CL5; CL8; CL11; CL12; CL13; CL14; CL17; P5
Bárbara Castanheira	P16	Marlene Saraiva	P8
Bárbara Figueiredo	P1	Marta Magriço	CL10
Barbara Martins	P14	Merilee Teylan	CL16
Beatriz Santiago	CL14	Merylee Teylan	P10
Bianca Gerardo	PI1	Michael R. Hayden	CL7
Brigite Wildenberg	P9	Miguel Mendonça Pinto	P12; P13
Carina Gonçalves	P11	Miguel Milheiro	CL14
Carlos B. Duarte	PI2; PI3	Miguel Quintas-Neves	CL16; P10
Carlota Fragoso	P4	Miguel Seródio	P7
Carolina Gonçalves	CL2; CL10	Miguel Tábuas-Pereira	CL5; CL8; CL12; CL13; CL14; CL17; P5; CL11
Carolina Matos	P2	Natália Duarte	P6
Catarina Bernardes	CL5; CL11; CL13; P5	Nuno Madeira	P9
Catarina Borges	CL3; CL4; CL6; CL15	Olga Brito	CL8
Catarina Melita	CL1	Olga Ribeiro	CL2; P11
Charles Mock	CL16; P10	Patrícia Coelho	CL7; CL9
Cláudia Borbinha	CL2; CL10	Paula Pinto	PI1
Cláudia Pinto	P12	Pedro Faustino	CL5; CL11
Clotilde Pinto Osório	P15	Pedro Guimarães	CL3; CL4
Cristiana da Silva	CL14	Pedro Lopes das Neves	CL17
Daniela Marinho	P16	Pedro Monteiro	P11
Daniela Pereira	P9	Rafael Dias	P14
Daniela Vieira	CL14	Raquel Lemos	CL2
Diana Aguiar de Sousa	CL1	Raquel Rocha	CL14
Diana Duro	CL5; CL8; CL11; CL13; P5	Ricardo Morais	CL8
Diogo Mendonça	P3	Ricardo Taipa	P12; P13
Elsa Parreira	P8	Rita Machado	CL8
Emanuel Martins	CL12	Rita Pinheiro	P8
Emanuel Tahiri	PI2; PI3	Rita Raimundo	CL3; CL4
Flávia Polido	P1	Rita Vilaça	CL7
Francisco Almeida	CL16; P10	Rosa Marina Afonso	PI1
Gonçalo Alves	P14	Rui Araújo	PI4
Helena Gens	CL5	Rui Nobre	CL9
Henrique Nascimento	P12; P13	Rui O. Costa	P12; P13
I. Luisa Ferreira	P16	Rui Pancas	CL11
Inês Ambrósio	P2	Salazar Coimbra	P6
Inês Baldeiras	CL5; CL10; CL12; CL13; CL14; CL17; P5	Sandra Freitas	PI1
Inês Castro	P3	Sandra I. Mota	CL7
Isabel Carmo	P11	Sara Alves	P6
Isabel Santana	CL2; CL5; CL8; CL11; CL12; CL13; CL14; CL17; P5	Sara Cavaco	P12
Isabel Seixas Vilaça	P6	Sara Machado	P8
Jm Ferro	CL1	Sofia Delgado	P8
Joana Guimarães	P14	Sónia Lima	P6
Joana Nogueira	PI1	Tiago Gil Oliveira	CL16; P10
Joana Vítor	CL1	Verónica Cabreira	PI4
João Costa	CL1	Vítor Tedim Cruz	CL14
João Durães	CL5; CL8; CL11; CL12; CL13; CL14; P5; CL17	Walter Kukull	CL16; P10
João Paulo Gabriel	CL15		
João Peça	CL9		
Joaquim Andrade	P6		
John Crary	CL16; P10		

# 10.º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Aveiro | 30 setembro e 1 outubro 2022

Organização: Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### CO-01 - DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH E OUTRAS NEUROPATIAS RELACIONADAS: CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Isabel Vidal<sup>1</sup>; Catarina Falcão Campos<sup>1,2</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>; Mamede de Carvalho<sup>1,2</sup>; Isabel Conceição<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz, IMM-JLA, Universidade de Lisboa

**Introdução:** A doença Charcot-Marie-Tooth (CMT) e neuropatias relacionadas são a doença neuromuscular hereditária mais frequente, com marcada variabilidade fenotípica, genotípica e eletrofisiológica. Mais de 100 genes foram associados a CMT e neuropatias relacionadas resultante do uso crescente de tecnologias de sequenciação de próxima geração (NGS).

Caraterização fenotípica, genotípica e eletrofisiológica de uma coorte de doentes com CMT e outras neuropatias associadas (HNPP) seguidos num hospital terciário.

**Métodos:** Análise dos processos dos doentes com diagnóstico de CMT (e HNPP) do Hospital Santa Maria entre 1998-2022, com registo das variáveis demográficas, idade de início dos sintomas e diagnóstico, história familiar, fenótipo, estudo das velocidades de condução e estudo genético.

**Resultados:** Foram incluídos 102 doentes, 56 mulheres, com média de idade de 51,7±17,6 anos. Dos doentes incluídos, 38 têm o diagnóstico clínico e molecular de CMT tipo 1, dos quais 29 correspondem a CMT1A, seis CMT1B e três CMT1F. Sete doentes têm diagnóstico de CMT tipo 2, dos quais dois com CMT2A e restantes correspondem a casos isolados de CMT2C, CMT2M, CMT2N, CMT2T e CMT2W. A forma CMT tipo 4 identificou-se em seis doentes, dos quais cinco com CMT4A e um com CMT4J. Seis doentes têm CMT ligado ao X. A HNPP foi a segunda mais frequente, registando-se em 13 doentes. Obtiveram-se 32 diagnósticos clínicos de CMT, sem confirmação genética. Do ponto de vista neurofisiológico, 57% tinham características desmielinizantes, correspondendo na maioria a CMT tipo1 e HNPP. Registou-se uma forma mista num doente com CMT ligado ao X e os restantes tinham formas axonais. A idade média de início da sintomatologia foi de 25,8±20,2 anos, com tempo médio até ao diagnóstico de 13,3±16,8 anos.

**Conclusão:** O aparecimento recente de terapêuticas em fase 3 de ensaio clínico na CMT Tipo1A conferem a esta casuística particular interesse. O diagnóstico por painel NGS tem contribuído para expansão da correlação genótipo/fenótipo na doença Charcot-Marie-Tooth.

### CO-02 - O DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DAS POLINEUROPATIAS DESMIELINIZANTES: QUE PARÂMETROS NEUROFISIOLÓGICOS PODEM AJUDAR NO DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO?

Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>1,2</sup>; Maria Céu Branco<sup>1,2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** As polineuropatias (PNP) desmielinizantes podem ter uma etiologia hereditária ou adquirida. A distinção entre as duas pode ser difícil em doentes com expressão clínica ligeira, sem história familiar conhecida e cujo curso de evolução da doença não está determinado. Análise dos parâmetros de estudo de condução nervosa (ECN) de doentes com polineuropatia desmielinizante, a fim de identificar aqueles que podem ser úteis para diferenciar a etiologia hereditária da adquirida.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo. Seleccionados doentes com diagnóstico de PNP desmielinizante adquirida e hereditária seguidos em Consulta Externa. Procedeu-se à análise descritiva dos parâmetros dos ECN's. Estudou-se a associação entre variáveis via testes paramétricos e não paramétricos e, naquelas com significância estatística, calcularam-se curvas ROC.

**Resultados:** Totalizaram-se 58 doentes, maioria do sexo masculino (n=34; 58,6%) e com uma média de idades de 58,5 anos. A etiologia adquirida foi a mais prevalente (n=42; 72,4%). A velocidades de condução sensitiva do cubital >33,5 m/s (Sensibilidade (S) de 84,8% e Especificidade (E) de 71,4%), condução motora do cubital >34m/s (S=81%; E=71,4%), condução motora do mediano >32,5 m/s (S=81%; E=60%) e a velocidade de condução motora peroneal >27 m/s (S=84,6%; E=58,3%) associam-se a uma PNP desmielinizante adquirida. Por outro lado, a etiologia hereditária relaciona-se com latências distais motoras do cubital >5,5 ms (S=69,2%; E=81%) e do mediano >7,3 ms (S=71,4%; E=73,8%). Uma maior assimetria entre os membros direito-esquerdo das velocidades de condução sensitivas do cubital (p=0,003) e do mediano (0,009) parecem relacionar-se com etiologia adquirida.

**Conclusão:** As PNP desmielinizantes hereditárias apresentam velocidades de condução motoras e sensitivas menores e um maior aumento das latências motoras distais. Este trabalho, apesar das suas limitações, sugere vários parâmetros dos ECN que podem surgir como uma ferramenta diagnóstica útil na determinação da etiologia da PNP desmielinizante.

## CO-03 - MIELONEUROPATIA SECUNDÁRIA À INALAÇÃO RECREATIVA DE ÓXIDO NITROSO: UM PROBLEMA EMERGENTE?

Afonso Morgadinho<sup>1</sup>; Francisco Antunes<sup>1</sup>; Tiago Gerales<sup>1</sup>; Alyne Cordeiro<sup>1</sup>; José Paulo Monteiro<sup>2,3</sup>; Miguel Grunho<sup>1</sup>; Pedro Pereira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta E.P.E., Almada, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta E.P.E., Almada, Portugal; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta E.P.E., Almada, Portugal

**Introdução:** O consumo recreativo continuado de óxido nítrico (N<sub>2</sub>O) pode originar mieloneuropatias por interferência no metabolismo da vitamina B12. Pretendemos alertar para os efeitos neurológicos associados ao consumo de N<sub>2</sub>O.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de dados demográficos, clínicos, analíticos, imagiológicos e neurofisiológicos dos casos identificados, de junho 2021 a agosto 2022.

**Resultados:** Incluímos quatro doentes (dois homens), entre 17 e 28 anos, todos com consumo semanal de N<sub>2</sub>O. Clinicamente uma doente apresentava quadro crónico (1 ano) com agravamento subagudo e os restantes, instalação subaguda. Todos referiam sintomas sensitivos com predomínio nos membros inferiores, um com dor, dois referiam desequilíbrio e três mencionavam diminuição de força nos membros inferiores. Após reposição vitamínica e suspensão de consumos, todos tiveram evolução favorável, mas melhoria incompleta. Ao exame neurológico, um doente apresentava tetraparesia distal moderada e os restantes, força muscular mantida, apresentando todos hiporreflexia generalizada com reflexos aquilianos abolidos. Três doentes apresentavam marcha atáxica e pan-hipostesia tetrapendicular de predomínio crural (gravidades variáveis), dos quais dois com ataxia sensitiva. Uma doente revelava apenas alterações das sensibilidades profundas nos membros inferiores. Analiticamente, nenhum doente tinha anemia, dois com macrocitose, três com vitamina B12 diminuída e todos homocisteína >50 umol/L. Três doentes realizaram RM que revelou hipersinal cordonal posterior em T2. Três doentes realizaram EMG, sendo normal num e com polineuropatia axonal aguda/subaguda nos restantes. Um doente realizou TMS que revelou disfunção piramidal bilateral. Todos tinham potenciais evocados somatossensitivos compatíveis com disfunção cordonal posterior.

**Conclusão:** Alertamos para um problema emergente na população jovem do nosso concelho. Todos os doentes tiveram apresentação ou agravamento subagudo e envolvimento sensitivo. Os doentes com envolvimento motor também manifestavam disfunção sensitiva mais grave e com maior envolvimento proximal. A homocisteína elevada parece ser um biomarcador sensível. A reposição precoce com vitamina B12 poderá não ser suficiente para evitar defeitos neurológicos permanentes.

## CO-04 - EFFECTS OF EXERCISE IN PATIENTS WITH MUSCULAR DYSTROPHY

Joana Romano<sup>1</sup>; Pedro Ribeiro<sup>1</sup>; Joana Alberto<sup>1</sup>; Duarte Dantas<sup>1</sup>; Raquel Vilela<sup>1</sup>

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação-Hospital de Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto

**Introduction:** Muscular Dystrophies (MD) are genetically inherited degenerative disorders of the muscle. The role of exercise in MD remains uncertain. We aim to review evidence of benefits and safety of exercise practice in MD.

**Methods:** Research on Medline with the keywords "exercise

AND muscular dystrophy", for meta-analysis and systematic reviews, published in the last 15 years.

**Results:** Six reviews were included. Voet 2010, a Cochrane Review, included 3 randomized controlled trials (RCTs) analysing the effect of exercise on neuromuscular diseases, 2 RCTs were on MD, including Myotonic dystrophy (MyotD) and Facioscapulohumeral Dystrophy (FSHD). In FSHD strength training (ST) of moderate-to-high intensity (3x week, 10nRM-5nRM, 30min, dynamic/isometric weights, 52 weeks) showed a small significant difference in strength of elbow flexors. Both RCTs showed no signs of overuse or rise in serum myoglobin. An update of the Cochrane Review (Voet 2013) adds 1 RCT, with similar conclusions. In 2013, the Gianola review, exclusive for MD, showed non-significant results. A new Cochrane review (Voet 2019) included 9 RCTs for Duchenne Muscular Dystrophy (DMD), MyotD and FSHD. Aerobic training (eg. cycloergometer), for FSHD (N=131), resulted in low evidence of improvement in aerobic capacity and walking distance. No muscular decline was evident. Giangiola in 2020, supports exercise for improving walking endurance in FSHD and MyotD, and highlights a RCT (N=255 MyotD) that reported 47 serious adverse events (24 in the training group), mostly gastrointestinal or cardiac. Hammer 2022 reviewed, 5 CTs with exercise in DMD (N=118), 2 included ambulant and wheelchair patients. Strength positive effects were identified with, low-moderate intensity, limb exercise.

**Conclusion:** Evidence is increasing for a slight improvement of strength and endurance, with aerobic or ST, at moderate-high intensity, mainly for FSHD and MyotD. No RCTs were found for Beckers MD and psychological effects were rarely studied. Exercise appears safe in MD patients.

## CO-05 - THE PRODGNE PROJECT: GETTING TO KNOW THE RESEARCH AND THE DISEASE

Beatriz L Pereira<sup>1</sup>; Mariana Barbosa<sup>1</sup>; Paula A Videira<sup>1,2</sup>  
1-UCIBIO/REQUIMTE-FCT-NOVA; 2-CDG Allies

ProDGNE is a translational pre-clinical research project funded by the European Joint Programme on Rare Diseases, which aims to develop new compounds to fight GNE myopathy (GNEM). GNEM is an ultra-rare disease characterized by progressive skeletal muscle weakness, resulting in severe incapacity. GNEM is caused by biallelic mutations in the GNE gene encoding for a bifunctional key-enzyme in sialic acid biosynthesis. Although the metabolic defect in GNEM is known, there is no approved therapy for this pathology and research on sialylation-increasing therapies, as N-acetylneuraminic acid (Neu5Ac) and N-acetylmannosamine (ManNAc), is challenged by low absorption and the absence of biomarkers in clinical development.

Alongside the development of a new therapeutic approach, this project aims to uncover new disease biomarkers for diagnosis and future clinical intervention.

Our work will be accomplished by using in vitro cell models, patient derived cells and in vivo GNEM animal models, together with predictive tools.

A potential immunological involvement was explored, by measuring the expression of major histocompatibility complex class I (MHC I) in a cell model of the disease.

A significant increase in MHC I expression was found on the surface of the GNEM cell line.

Although immune-mediated responses are not common in GNEM, inflammatory cell infiltration with increased expression of MHC I has been reported in muscle biopsies of early-stage GNEM patients.

In addition to shedding light on the possibility of the involvement of an immune response initiated via MHC I presentation in GNEM, our work paves the way for a new disease biomarker.

**Conflicts of interests:** The authors declare no conflicts of interest.

**Acknowledgments:** We thank the financial support from FCT, under the grants UIDP/04378/2020 and UIDB/04378/2020 (UCIBIO), and from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme under the EJP RD COFUND-EJP N 825575 (EJPRD/0001/2020).

## CO-06 - MUTATIONAL SPECTRUM OF GENES UNDERLYING MUSCULAR DYSTROPHIES AND CONGENITAL MYOPATHIES: DATA FROM MULTIGENE WES-BASED GENETIC STUDIES

**Alexandra Lopes**<sup>1,2</sup>; **Fátima Lopes**<sup>1,2</sup>; **Ana Filipa Brandão**<sup>1,2</sup>; **Paulo Silva**<sup>1,2</sup>; **Filipe Alves**<sup>1,2</sup>; **Ana Lopes**<sup>1,2</sup>; **Sara Morais**<sup>1,2</sup>; **Rita Bastos-Ferreira**<sup>1,2</sup>; **Maria João Nabais Sá**<sup>1,2</sup>; **João Parente-Freixo**<sup>1,2</sup>; **Jorge Sequeiros**<sup>1,2,3</sup>; **Jorge Oliveira**<sup>1,2</sup>

1-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Univ. Porto, Portugal; 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto, Portugal; 3-ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal

Hereditary myopathies comprise a group of genetically heterogeneous diseases, characterized by anomalies in muscle structure and/or function, with estimated prevalence of ~4:100,000 for congenital myopathies (CM) and 19.1-25.1:100,000 for muscular dystrophies (MD). We present an overview of the mutational spectrum of genes related with myopathies, derived from diagnostic studies by WES-based multigene panels.

The information from our laboratory database from patients (tested between 2016-2022) with clinically relevant variants in genes associated with muscular dystrophies (MD, either congenital or “progressive” forms) and CM was reviewed.

A total of 106 patients with at least one variant classified as pathogenic or likely-pathogenic (PAT/L-PAT), harboured variants in 28 different genes. Among these patients, 24 were possibly compatible with CM (most frequent genes: RYR1 and NEB) and 13 with congenital MD (most frequent genes: COL6A2 and COL6A1); whereas 69 had a progressive form of MD (most frequent genes: SGCA, ANO5, DYSF, LAMA2 and TCAP).

Overall, 76 patients had autosomal recessive forms (44 compound heterozygotes and 32 homozygotes), whereas 16 patients showed autosomal dominant inheritance. A total of 8 hemizygotes were identified in our cohort, all associated with variants in DMD. Three patients presented challenging diagnoses, given the presence of PAT/L-PAT variants in more than one gene.

Interestingly, the pathogenic variant NM\_000426.3(LAMA2): c.2461A>C (p.Thr821Pro), previously associated to “atypical” late-onset LAMA2-related MD, was identified in 6 out of 106 patients (one homozygote and 5 compound heterozygotes). This report increases the total number of cases with this variant to 24, so far exclusively found in patients of Portuguese ancestry.

These results illustrate the genetic heterogeneity typically found in these diseases and the interplay of genes underlying both muscular dystrophies and myopathies. In such patients, particularly those having no pathognomonic (clinical or neuropathological) signs, analysis by WES-based multigene panels is recommended to improve diagnostic yield and reduce time to diagnosis.

## CO-07 - CARACTERIZAÇÃO DE UMA SÉRIE DE CASOS DE DISTROFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGEA E RESPECTIVAS FAMÍLIAS

**Mariana Alves Vargas**<sup>1</sup>; **Catarina Borges**<sup>1</sup>; **Michel Mendes**<sup>1</sup>; **Ana Graça Velon**<sup>1</sup>; **Andreia Veiga**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** A distrofia muscular oculofaríngea é uma miopatia rara de início tardio provocada pela expansão (GCN)11–17 do gene *PABPN1*. É caracterizada por ptose, disfagia e fraqueza muscular. O tratamento é sintomático e sobretudo cirúrgico. A sobrevida é longa contudo o impacto na vida dos doentes está pouco caracterizado.

Pretendemos descrever uma série de casos de doentes com distrofia muscular oculofaríngea.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo. Identificámos os doentes com teste genético positivo para distrofia muscular oculofaríngea seguidos em consulta de Neurologia. Os dados foram colhidos dos processos clínicos e completados por entrevista telefónica. Para familiares sem teste genético, estabelecemos o diagnóstico com base em critérios clínicos: a) história familiar há duas ou mais gerações b) ptose c) disfagia.

**Resultados:** Identificámos 14 doentes de 4 famílias distintas. Idade de início entre 45 e 70 anos. Manifestações clínicas: ptose palpebral (100%), oftalmoparésia (36%), disfagia (75%), parésia muscular proximal (50%). Os sintomas mais incómodos foram disfagia (n=8) e ptose palpebral (n=6). Dos doentes, 43% foram submetidos a cirurgia palpebral (33% recidivaram). Dos doentes que consideraram a disfagia como o sintoma mais incómodo, apenas 2 aceitaram colocação de PEG. Todos os doentes nos estádios iniciais pretendiam fazer cirurgia palpebral, mostrando renitência na colocação de PEG. Seis doentes tinham falecido à data do estudo. A causa mais frequente de morte foi pneumonia (n=5/83%), sobrevida média 33±3 anos. Todos os entrevistados manifestaram otimismo quanto ao futuro, encontrando-se adaptados às limitações e com conhecimento do prognóstico da doença.

**Conclusão:** A distrofia musculofaríngea é uma doença autossómica dominante. Na nossa amostra todos os doentes têm história familiar positiva e estão sensibilizados para a progressão e para a escassez das opções terapêuticas, pelo que nem sempre procuram seguimento médico. Dada a progressão lenta, os doentes desenvolvem estratégias de adaptação às limitações incluindo à disfagia, habitualmente recusando, até pelo preconceito social, medidas invasivas de suporte nutricional que poderiam prolongar a vida

## CO-08 - MIOPATIA INFLAMATÓRIA ATÍPICA COM FENÓTIPO DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

**Cláudia Santos Silva**<sup>1,2</sup>; **Rafael Roque**<sup>1,3</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; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

**Introdução:** As miopatias inflamatórias idiopáticas são um grupo heterogéneo de doenças, que se caracterizam pela fraqueza muscular progressiva, aumento do CK, e evidência histopatológica de inflamação do músculo. Embora o envolvimento

respiratório possa ocorrer, raramente leva à falência ventilatória.

**Caso Clínico:** Homem de 57 anos, sem antecedentes relevantes, referiu progressiva diminuição de força muscular de predomínio proximal, assimétrica, dos músculos axiais e cervicais, associada à instalação rápida de sintomas respiratórios, com dispneia em repouso e ortopneia, assim como marcada perda de peso, com 4 anos de evolução. No exame neurológico observou-se severa atrofia muscular generalizada, hiperlordose lombar, tetraparesia de predomínio proximal assimétrica, severa paresia cervical (grau 2 na flexão e extensão cervical, na escala *Medical Research Council*). Sem fasciculações nem envolvimento bulbar; reflexos miotáticos presentes e simétricos; reflexos cutâneo-plantares em flexão; sinal de Hoffmann ausente. Sem lesões cutâneas. Foi adaptado a ventilação não invasiva e *cough assist*. Analiticamente com CK normal. A eletromiografia (EMG) revelou sinais miopáticos em particular no diafragma, sem actividade espontânea. O teste *dry blood spot* para a doença de Pompe foi negativo. A pesquisa de autoanticorpos para as miosites valores *borderline* de anti-OJ, EJ e MDA5. A biópsia muscular demonstrou sinais de miopatia inflamatória, com múltiplos focos no endomísio de infiltrado linfocitário T permeando as fibras musculares e vários focos de necrose. Foi iniciada prednisolona e azatioprina, com ligeira melhoria sintomática. Atualmente foi associada imunoglobulina subcutânea.

**Conclusão:** Apresentamos um caso invulgar de poliomiosite, com paresia de predomínio axial, respiratório, e assimétrico, sem elevação do CK, e no qual o EMG e a biópsia foram fundamentais para o diagnóstico. A resposta pobre ao tratamento deriva da cronicidade do quadro, de acordo com a ausência de sinais de necrose ativa das fibras musculares. Este caso sublinha que as miosites podem ter um fenótipo próximo da esclerose lateral amiotrófica.

## CO-09 - MIASTENIA GRAVIS JUVENIL: CASUÍSTA DE 7 ANOS

Cláudia Monteiro<sup>1</sup>; Carolina Fraga<sup>2</sup>; André Azevedo<sup>3</sup>; Cristina Garrido<sup>2</sup>; Manuela Santos<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2-Centro Materno Infantil do Norte; 3-Unidade de Saúde Local do Alto Minho

**Introdução:** A miastenia gravis (MG) é uma doença autoimune da junção neuromuscular, causada na maioria dos casos por anticorpos anti recetores da acetilcolina (Atc-AChR). A forma Juvenil (JMG) é rara, com uma incidência de 1.6/milhão, pode ocorrer desde o 1º ano de vida. A clínica varia desde diplopia e ptose até fraqueza muscular de graus variáveis. O tratamento envolve a combinação de terapêutica sintomática e imunossupressora e timectomia em casos selecionados.

Caracterizar doentes com JMG em relação à apresentação clínica (ocular, generalizada), diagnóstico (serologias, EMG), tratamento (sintomático, imunossupressão, timectomia) e evolução.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo descritivo, consulta dos processos clínicos dos doentes seguidos em Consulta de Neuropediatria - Doenças Neuromusculares do Centro Materno Infantil do Norte (CMIN) desde julho de 2015 até julho de 2022.

**Resultados:** Incluídos 6 doentes, 5 do género feminino (5/1), mediana de idade na apresentação 8 anos. Tempo médio entre início dos sintomas e diagnóstico 2,4 meses, tempo médio de seguimento 36 meses. Na apresentação 4 formas generalizadas (uma crise miasténica) e dois forma ocular. Em 3 doentes Atc-AChR positivos, 1 com forma ocular. Realizada com colaboração EMG em 2 que confirmaram disfunção da placa neuromuscular. Quatro pacientes tratados desde o início com piridostigmina e corticoide, um com piridostigmina isolada, o doente com crise

miasténica fez associação de imunoglobulina. Dois casos iniciaram fármacos poupadores de corticoides. Apenas 1 doente submetido a timectomia. As formas oculares não evoluíram para generalizadas. Na evolução 3 doentes tiveram crise miasténica. Dos 5 doentes com mais de 12 meses de seguimento 4 apresentavam manifestações mínimas no último ano.

**Conclusão:** Salientamos o diagnóstico célere de uma doença rara. Apesar da amostra pequena, metade dos casos eram seropositivos. A maioria das crianças atingiram controlo da doença com manifestações mínimas. Pela raridade da doença, seriam importantes registos nacionais para estabelecer consensos para esta faixa etária.

## CO-10 - DISTROFIA FÁCIO-ESCÁPULO-UMERAL: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA HOSPITALAR

Sofia Lopes<sup>1</sup>; Andreia Ferreira<sup>1</sup>; Sofia Marques<sup>1</sup>; Joana Vieira Naia<sup>2</sup>; Ricardo Maré<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga-Serviço de Neurologia; 2-Hospital de Braga-Serviço de Pneumologia

**Introdução:** A distrofia fácio-escápulo-umeral é uma miopatia hereditária progressiva caracterizada por fraqueza dos músculos faciais, cintura escapular e dorsiflexores do pé. Outras manifestações menos frequentes incluem compromisso respiratório, alteração do ritmo/contratilidade cardíaca, patologia oftalmológica ou hipoacusia neurossensorial.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo dos doentes com distrofia fácio-escápulo-umeral observados na consulta de Neurologia-Neuromusculares de um hospital terciário.

**Resultados:** Identificados 17 doentes com estudo molecular positivo, 9 do sexo masculino (53%). A média de idades foi de 55 ± 18 anos, sendo o diagnóstico feito em média pelos 39 anos (variando entre 15 e 74, SD=22). A maioria apresentava história familiar e encontram-se 4 casos esporádicos. Para avaliar o estado funcional foi calculado o score de gravidade clínico (CSS), os valores variaram entre 1,5 e 5 (média de 3,5). Cinco doentes (24%) usavam cadeira de rodas. Deformidades ósteo-articulares como hiperlordose lombar, *pectus excavatum* e cifoescoliose estavam presentes em 10 doentes (59%). Relativamente à função pulmonar, 6 doentes (35%) apresentavam padrão restritivo na espirometria, 5 dos quais com síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) na polissonografia. Três doentes (18%) necessitavam de VNI e apresentavam cifoescoliose, *pectus excavatum*, padrão restritivo, SAOS (IAH 9-26), diagnóstico em idade jovem (16-16-19 anos) e CSS elevado (4 a 5). No ecocardiograma-transtorácico, 10 doentes (58%) apresentavam insuficiência valvular, nenhum apresentava fração de ejeção diminuída. No Holter-24h houve um caso de fibrilhação auricular. Relativamente à patologia ocular, verificou-se um caso de blefarite severa e um de pterígio. Um doente apresentou hipoacusia neurossensorial.

**Conclusão:** Este estudo reforça a necessidade de um seguimento multidisciplinar já que o envolvimento de outros sistemas não é infrequente e pode contribuir para aumento da incapacidade e pior qualidade de vida. Em particular, doentes com diagnóstico em idade jovem e deformidades torácicas parecem ter mais frequentemente alteração da função pulmonar, necessidade de VNI e CSS mais elevados.

## CO-11 - COMPLICAÇÕES NEUROMUSCULARES DOS INIBIDORES DE CHECKPOINT IMUNITÁRIO

José Maria Bandeira Costa<sup>1</sup>; Diogo Antão<sup>1</sup>; Mariana V Fernandes<sup>1</sup>; Ana Azevedo<sup>1</sup>; Ilda Costa<sup>1</sup>; Joana Marques<sup>1</sup>; João Nunes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil

**Introdução:** Os inibidores de checkpoint imunitário (ICI) revolucionaram o tratamento de várias neoplasias. Apesar de raros, os efeitos adversos neurológicos, presentes em cerca de 1% dos doentes tratados com ICI, podem cursar com significativa morbidade e mortalidade.

**Casos Clínicos:** Apresentamos 3 casos de doentes tratados com ICI. O primeiro trata-se de doente com carcinoma de pequenas células do pulmão que, após o primeiro ciclo de nivolumab, desenvolveu diplopia binocular, ptose bilateral com fadigabilidade e limitação dos movimentos oculares no plano horizontal e na infraversão. O doseamento dos anticorpos anti-receptor de acetilcolina demonstrou título positivo, não apresentando outras alterações analíticas. Foi rapidamente instituída terapêutica com corticoterapia e piridostigmina. Posteriormente, realizou-se estudo electromiográfico, não apresentando alterações. Suspendeu-se gradualmente a corticoterapia em 3 meses e a piridostigmina após 9 meses, mantendo-se em remissão clínica com terapêutica oncológica suspensa.

O segundo caso cursou com desenvolvimento de diplopia binocular, disfagia, disartria e diminuição da força dos membros inferiores após duas administrações de pembrolizumab em doente com carcinoma urotelial. Neste caso, analiticamente documentou-se elevação da CK, e da enzimologia cardíaca, apresentando também anticorpos anti-titina e anticorpos antinucleares. O estudo electromiográfico foi compatível com doença inflamatória muscular. O doente faleceu apesar de terapêutica com imunoglobulina e corticoterapia, com complicações infecciosas.

Por último, um caso com apresentação aguda de *dropped head syndrome*, associada ainda a mialgias e diminuição da força dos membros inferiores, em doente com melanoma, após o segundo ciclo de nivolumab. Analiticamente apresentou CK elevada e electromiograma compatível com miopatia generalizada e decremento patológico na estimulação repetitiva. Após corticoterapia e suspensão do ICI, obteve-se remissão sintomática incompleta.

**Conclusão:** Dada a variedade de apresentações clínicas dos efeitos adversos dos ICI, muitas delas potencialmente fatais, consideramos que o seu reconhecimento atempado é essencial na prática neurológica actual.

## CO-12 - PLEXOPATIA LOMBO-SAGRADA E MIOPATIA PRECOSES INDUZIDAS PELA RADIOTERAPIA: DO DESAFIO DIAGNÓSTICO AO SUCESSO TERAPÊUTICO

Joana Ferreira Pinto<sup>1</sup>; Ana Rita Silva<sup>1</sup>; Gabi Almeida<sup>2</sup>; Diana Matos<sup>1,3</sup>; Ivone Soares<sup>2</sup>; Ricardo Maré<sup>1</sup>; Ana Filipa Santos<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Hospital de Santa Luzia

**Introdução:** As plexopatias são uma potencial complicação da radioterapia, classicamente descritas como progressivas e irreversíveis. Apresentam-se tipicamente numa fase tardia e acrescentam morbidade, com impacto significativo na qualidade de vida. A oxigenoterapia hiperbárica revelou-se um tratamento efetivo para múltiplas complicações tardias induzidas pela radioterapia mas a sua eficácia nos sinais e sintomas neurológicos ainda não foi claramente estabelecida.

**Caso Clínico:** Um homem de 73 anos foi submetido a radioterapia pélvica por recidiva bioquímica de adenocarcinoma da próstata após prostatectomia. Três meses depois iniciou um quadro de dor, disestesias e fraqueza nos membros inferiores com agravamento progressivo. Ao exame neurológico apresentava uma paraparésia flácida, assimétrica e de predomínio distal, hiporreflexica, com amioatrofia, reflexos cutâneo-plantares em flexão, sem nível sensitivo, envolvimento de esfíncteres ou fasciculações; necessitava de apoio bilateral para a marcha. A RM-neuroeixo excluiu lesões secundárias, compressão mieloradicular e captação de contraste pelas raízes nervosas. A análise do LCR apresentava apenas ligeira hiperproteíno-ráquia e a pesquisa de células neoplásicas foi negativa. Os estudos neurofisiológicos revelaram a presença de uma lesão pós-ganglionar aguda, sensitiva e motora, com sinais de desnervação ativa. Na RM-pélvica não havia indício de recidiva tumoral mas no estudo do plexo lombo-sagrado identificavam-se áreas de hipsinal (T2/FLAIR) envolvendo as suas raízes e os músculos adjacentes também apresentavam edema difuso. O doente iniciou tratamento empírico com corticoterapia, pentoxifilina, tocoferol e gabapentina, com o qual se obteve controlo algíco; aos três meses de seguimento, após oxigenoterapia hiperbárica, objetivou-se recuperação praticamente completa do défice motor e marcha autónoma.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de plexopatia lombo-sagrada e miopatia induzidas pela radioterapia cujo início precoce atípico constituiu um desafio diagnóstico. A eficácia reconhecida da oxigenoterapia hiperbárica no tratamento de algumas complicações tardias da radioterapia motivou esta escolha terapêutica. O benefício demonstrado neste caso reforça o seu papel no âmbito das lesões rádicas, independentemente do tempo de início.

## E POSTERS

## EP-01 - APLICAÇÃO DO ÍNDICE NEUROFISIOLÓGICO NO CÁLCULO DO SPLIT HAND-INDEX

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; Michael Swash<sup>2,3</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; 3-Department of Neurology and Neuroscience, Barts and the London School of Medicine, Queen Mary University of London and Royal London Hospital, UK

**Introdução:** O *split hand-index* (SHI), quantifica a atrofia muscular assimétrica da mão na esclerose lateral amiotrófica (ELA). Para cálculo do SHI tem sido usada a amplitude da resposta motora, a qual depende da idade. A fórmula do índice neurofisiológico (NI) inclui a amplitude, latência motora distal (DML) e frequência das ondas F. O NI é um método sensível de quantificar a perda de unidades motoras na ELA, mas a influência da idade no NI é desconhecida. O nosso objetivo foi estudar a influência da idade no SHI derivado do NI.

**Metodologia:** Incluímos adultos sem doenças neuromusculares. A amplitude, DML e a frequência de ondas F foram obtidas para os *abductor pollicis brevis* (APB), 1º interósseo dorsal (FDI) e *abductor digiti minimi* (ADM). O NI ( $[(\text{CMAP}_{\text{amplitude}}/\text{DML}) \times \text{F-frequência}]$ ) foi calculado para cada músculo. Foram calculados o SHI derivado da amplitude,  $\text{SHI}_{\text{amplitude}} (\text{APB}_{\text{CMAP-amplitude}} \times \text{FDI}_{\text{CMAP-amplitude}} / \text{ADM}_{\text{CMAP-amplitude}})$  e o SHI derivado do NI ( $\text{SHI}_{\text{NI}}$ ). A amostra foi dividida em grupos etários (intervalos interquartis, IQR). Os grupos foram comparados pelo teste de Kruskal-Wallis. Foram aplicadas a correlação de Spearman e regressão linear para estimar o efeito idade.

**Resultados:** Foram incluídos 164 sujeitos (52% mulheres), com idade mediana de 56 anos (IQR 41,0-72,8). O SHI mediano foi de 12,0 (IQR 9,1-15,2) e o  $\text{SHI}_{\text{NI}}$  de 2,2 (IQR 1,6-3,1). Para todos os parâmetros, as medianas e os limites inferiores foram diferentes entre os grupos etários ( $p < 0,001$ ). As amplitudes do APB, FDI e ADM decresceram cerca de 0,07, 0,05 e 0,03mV/ano; o  $\text{SHI}_{\text{amplitude}}$  decresceu cerca de 0,12/ano (~1%/ano); o  $\text{SHI}_{\text{NI}}$  decresceu cerca de 0,03/ano (~1,4%/ano).

**Conclusão:** O NI e o  $\text{SHI}_{\text{NI}}$  são dependentes da idade, tal como o  $\text{SHI}_{\text{amplitude}}$ . O ADM é o músculo menos dependente da idade. Estudos futuros na ELA utilizando o SHI ou o NI devem considerar a idade dos doentes.

## EP-02 - INTOLERÂNCIA AO EXERCÍCIO, RABDOMIÓLISE E HIPERCKÉMIA: UMA FORMA DE APRESENTAÇÃO DE ALFA-SARCOGLICANOPATIA

Miguel Miranda<sup>1</sup>; Isabel Vidal Martins<sup>2</sup>; Pedro Coelho<sup>2,3</sup>; Rafael Roque<sup>2,3</sup>; Catarina Falcão de Campos<sup>2</sup>

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Introdução:** A apresentação clínica de rabdomiólise e mialgias após exercício associa-se geralmente a miopatias metabólicas,

por disfunção do armazenamento de glicogénio, da oxidação dos ácidos gordos ou por citopatia mitocondrial. Contudo, têm sido descritos casos de fenótipos pseudometabólicos em doentes com distrofinopatias e alguns subtipos de distrofia muscular das cinturas (LGMD). A alfa-sarcoglicanopatia é um subtipo de LGMD autossómica recessiva (LGMD2D) caracterizada por fraqueza muscular progressiva das cinturas com início na infância. Apresentamos um caso de um doente com diagnóstico de alfa-sarcoglicanopatia com fenótipo pseudometabólico.

**Caso Clínico:** Doente, género masculino, 47 anos. Com antecedentes pessoais de escoliose detetada na infância, sem história familiar. Desde os 17 anos com progressiva incapacidade para realização de desporto, com episódio de mialgias após exercício físico e mioglobulinúria aos 18 anos, associada a elevação transitória das transaminases. Desde há 5 anos, com maior dificuldade em subir escadas por fadigabilidade e mialgias. Ao exame neurológico na consulta de Neurologia, com apresentação de cifoescoliose e hiperlordose lombar, *pectus excavatum* e sem fraqueza muscular. Sem envolvimento cardíaco ou respiratório. Em avaliação analítica de rotina, detetada hiperCKémia de 1342 mg/dl. Realizou electromiografia de deteção com traçado sem características miopáticas e biópsia muscular com alterações inespecíficas, com atividade de miofosforilase e imunoreatividade para alfa-sarcoglicano normais. Realizou *dried blood spot* para rastreio de doença de Pompe e avaliação do perfil de acilcarnitinas, ambos negativos. Perante rastreio metabólico inconclusivo, foi pedido painel NGS abrangente para miopatias que identificou mutação em homozigotia no gene SGCA (c.850C>T), culminando no diagnóstico de alfa-sarcoglicanopatia.

**Conclusão:** São raros os casos descritos na literatura de fenótipo pseudometabólico associado a sarcoglicanopatias. A alfa-sarcoglicanopatia deve ser incluída no diagnóstico diferencial de doentes com rabdomiólise, intolerância ao exercício físico e hiperCKémia, mesmo na ausência de fraqueza muscular e com imunoreatividade para alfa-sarcoglicano normal.

## EP-03 - MIOPATIA NECROTIZANTE SUBAGUDA COM ANTICORPOS ANTI-HMG-COA REDUTASE NÃO ASSOCIADA A ESTATINAS: RESPOSTA TERAPÊUTICA SUSTENTADA AO RITUXIMAB

Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Diogo Portugal<sup>2</sup>; Rafael Roque<sup>3</sup>; Raquel Rojal<sup>1</sup>; Eduard Gallardo<sup>4</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Serviço de Medicina Física e da Reabilitação do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 3-Serviço de Neuropatologia do Hospital Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 4-Unitat de Malalties Neuromusculars, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

**Introdução:** As miopatias inflamatórias idiopáticas (MII) apresentam frequentemente sobreposição de características clínicas, o que torna o diagnóstico desafiante e dependente da histologia e de serologias específicas. Dentro das MII, a miopatia necrotizante imunomediada (MNIM) cursa com necrose muscular e escasso infiltrado inflamatório. Cerca de 40% dos casos apresentam anticorpos anti-3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima

A redutase (Ac anti-HMGCR), sendo o uso de estatinas um desencadeante frequente, particularmente em idades superiores a 50 anos.

**Caso Clínico:** Homem, 68 anos, sem toma prévia de estatinas, desenvolve lombalgia persistente e fraqueza muscular proximal dos membros inferiores com agravamento progressivo ao longo de 1 mês até dependência de apoio bilateral na marcha. Ao exame neurológico no SU, apresentava fraqueza axial e das cinturas grave, com creatina-quinase (CK) de 8862 UI/L. Nos primeiros dias de internamento verificou-se progressão clínica, com restrição ao leito no *nadir* (1.5 meses após início dos sintomas). EMG revelou alterações miopáticas combinadas com potenciais de fibrilhação e ondas positivas abruptas. Biópsia do quadríceps esquerdo: fibras necróticas e miofagocitose, deposição de MHC em fibras viáveis, sem infiltrado inflamatório, alterações distróficas ou miopáticas crônicas, compatível com miopatia necrotizante imunomediada recente. Detecção de Ac anti-HMGCR por ELISA positiva. Iniciou corticoterapia com pulso de metilprednisolona 1 g I.V., seguida de prednisolona oral 1 mg/kg/dia e, 1 mês depois, rituximab. A recuperação da marcha com apoio foi possível 4 meses depois e a CK normalizou aos 22 meses. Atualmente, aos 51 meses de utilização de rituximab e 28 meses após redução de prednisolona para média <10 mg/dia, apresenta fraqueza muscular (força grau 3+) apenas nos músculos da cintura pélvica, tem marcha totalmente autónoma e sobe escadas sem apoio.

**Conclusão:** No caso descrito, a presença de Ac anti-AHMGCR foi decisiva para o diagnóstico final, salientando-se a ausência de relação com estatinas. Destaca-se ainda a eficácia e segurança do rituximab, mantida após 4 anos de tratamento.

## EP-04 - O PAPEL DO ENFERMEIRO NO CS NA MARCHA DIAGNÓSTICA DE UMA PATOLOGIA PORTUGUESA RARA

**Maria Jose Carrega<sup>1</sup>; Teresa Ramos<sup>1</sup>**  
1-UCSP Covilhã

**Introdução:** A polineuropatia amiloide por transtirretina (ATTR-PN) é uma patologia potencialmente fatal que causa uma deterioração progressiva e irreversível da função neurológica. Apesar de já identificada em cerca de 1.865 pessoas em Portugal, acredita-se que ainda existem muitos doentes por diagnosticar. Resulta de mutações genéticas que levam à dissociação das proteínas TTR, produzindo fibrilhas amiloides, que se acumulam principalmente nos nervos autónomos e periféricos. Os doentes com ATTR-PN geralmente apresentam sintomas de disfunção motora sensorial periférica e do sistema nervoso autónomo. Após o início de sintomas, o tempo médio para o diagnóstico pode ser até 4 anos, e a esperança de vida de doentes não tratados é em média de 10 anos, com um declínio progressivo na função neurológica que pode levar à morte.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, reformada de 66 anos, recorreu ao Centro de Saúde da Covilhã em março de 2019 por ferida no pé direito, apresentando uma flictena. Durante a realização da anamnese, refere falta de sensibilidade periférica há cerca de 2 anos. À data foi diagnosticada com neuropatia diabética, sendo que não respondendo aos tratamentos preconizados para tal. Não há antecedentes familiares. Março de 2019, a equipagem de enfermagem referencia a doente para consulta com médico de GGF com potencial diagnóstico de ATTR-PN, pela progressão rápida da neuropatia e não responder aos tratamentos anteriores. Em dezembro de 2019 no Centro Nacional de Referência para a Paramiloidose de Lisboa recebe o diagnóstico de ATTR-PN. Após este diagnóstico, o seu irmão é também diagnosticado, uma vez

que apresenta sintomatologia idêntica à irmã.

**Conclusão:** A ATTR-PN é uma doença multissistémica e como tal a abordagem multidisciplinar é essencial para que sejam prestados os melhores cuidados de saúde. A consulta de enfermagem tem um papel fundamental no diagnóstico destes doentes e familiares.

## EP-05 - EXPANDINDO O ESPETRO DA DISTROFIA MUSCULAR DAS CINTURAS TIPO 2H ASSOCIADA AO GENE TRIM32, DESCRIÇÃO DE UMA NOVA VARIANTE

**Isabel Vidal<sup>1</sup>; Miguel Miranda<sup>2</sup>; Catarina Campos<sup>1,3</sup>**

1-Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 3-Faculdade de Medicina-Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa

**Introdução:** A LGMD2H é uma forma rara de distrofia muscular das cinturas (LGMD), autossómica recessiva lentamente progressiva, com idade de início variável e heterogeneidade fenotípica. Classicamente descrita na população de Huteritas, novas variantes associadas à TRIM32 têm contribuído para a expansão do espectro clínico da LGMD2H noutras populações. Apresentamos dois casos da mesma família, mãe com diagnóstico de LGMD2H associada a nova mutação no gene TRIM32 e filha portadora de mutação com fenótipo ligeiro de miopatia.

**Casos Clínicos:** Mulher, 80 anos, natural de Vila Real, filha de pais consanguíneos, sem história familiar de relevo. Início do quadro aos 13 anos com menor tolerância ao exercício físico com cansaço precoce, mas sem fraqueza muscular. Aos 22 anos com diminuição de força muscular proximal dos membros inferiores de agravamento lentamente progressivo, necessitando de apoio unilateral para a marcha aos 50 anos, atualmente de andariço. Aos 65 anos com fraqueza muscular proximal dos membros superiores. Ao exame neurológico destaca-se tetraparésia proximal simétrica com força grau 4 proximal dos membros superiores e grau 2 proximal dos membros inferiores, hiperlordose lombar. Sem envolvimento cardíaco ou respiratório. Analiticamente com CK normal. Eletromiograma de deteção com achados miopáticos e biópsia muscular com discretas alterações distróficas. Sem alterações imunohistoquímicas da distrofina ou sarcoglicanos. Pannel genético LGMD identificou uma nova variante em homozigotia no gene TRIM32 [c.1428\_1431dup.(Leu-478Serfs\*23)]. Filha, 54 anos, desde a infância com menor tolerância ao exercício físico e com limitação em subir escadas e na abdução dos ombros por mialgias. Analiticamente com CK normal. EMG com aspectos miopáticos. RM músculo dos membros inferiores sem alterações. Teste genético confirmou ser portadora em heterozigotia da mesma mutação identificada na mãe.

**Conclusão:** Descrevemos pela primeira vez uma nova variante no gene TRIM32 patogénica associada a LGMD2H com fenótipo típico. Estão descritos na literatura portadores da mutação do gene TRIM32 com fenótipo miopático ligeiro.

## EP-06 - NEUROPATIA PERIFÉRICA POR BORRELIA BURGdorFERI COM EXPRESSÃO DE PROTEÍNA VIRULENTA OSPC

**Maria Inês Silva<sup>1</sup>; Miguel Miranda<sup>1</sup>; Vera Montes<sup>1</sup>; Fernando Pita<sup>1</sup>; Cátia Carmona<sup>1</sup>**

1-Hospital de Cascais Dr. José de Almeida

**Introdução:** A neuroborreliose é causada pela infeção por bactérias do género Borrelia, transmitidas pela picada de um vector Ixodes. As principais manifestações neurológicas são a

paralisia facial, meningite e mononeuropatia múltipla, sendo a neuropatia periférica uma manifestação incomum.

**Caso Clínico:** Jovem de 20 anos, apresentou-se na consulta por tetraparesia de predomínio distal e arreflexia osteotendinosa com 15 dias de evolução, após regressar da ilha da Madeira. Não apresentava defeito sensitivo, parésia facial, eritema, febre, fono/sonofobia, cefaleia ou artralguas. Realizou EMG que mostrou uma polineuropatia motora com características desmielinizantes. Realizou punção lombar, com aumento de proteínas 58 mg/dL, sem pleocitose e normoglicorráquia. Dada a suspeita de possível síndrome de Guillain-Barré, realizou imunoglobulina humana durante 5 dias. O anticorpo *anti-Borrelia burgdorferi* IgG e IgM foram positivos no soro, com teste confirmatório positivo por western blot (IgG positivo pela presença de banda na proteína P19 e VlsE, tal como IgM positiva pela presença de banda na proteína ospC). Os anticorpos anti-gangliosídeos no soro foram negativos. Foi admitido o diagnóstico de neuroborreliose com envolvimento do sistema nervoso periférico (neuropatia motora). Tratado com doxiciclina 100 mg 12/12 horas durante 2 semanas com melhoria dos sintomas, sem cansaço, artralguas ou alterações cognitivas posteriormente.

**Conclusão:** Este caso ilustra uma manifestação rara de Borreliose, por envolvimento do sistema nervoso periférico, com apresentação clínica sob a forma de polineuropatia aguda, comprovada por estudo neurofisiológico, num doente com viagem recente à ilha da Madeira. A bactéria *B. burgdorferi* pode ser diferenciada pela proteína de superfície C (ospC) em 25 genótipos, sendo a sua presença um fator de virulência major, que pode estar implicado no aumento dos casos descritos. O doente apresentou manifestações exclusivamente do sistema nervoso periférico sem artralgia, febre ou afeção de outros sistemas orgânicos. Foi tratado com terapêutica oral e imunoglobulina com melhoria clínica.

## EP-07 - RETRATO DE UM CASO INCOMUM DE INFEÇÃO POR RICKETTSIA CONORII ISRAELENIS ASSOCIADO A POLINEUROPATIA AXONAL SENSITIVA E LINFOHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA

Maria Inês Silva<sup>1</sup>; Maria Margarida Andrade<sup>1</sup>; Miguel Miranda<sup>1</sup>; Vera Montes<sup>1</sup>; Fernando Pita<sup>1</sup>; Cátia Carmona<sup>1</sup>

1-Hospital de Cascais Dr. José de Almeida

**Introdução:** A febre escaro-nodular é uma zoonose provocada pela bactéria *Rickettsia conorii*, endêmica em Portugal. As principais manifestações neurológicas incluem meningite, encefalite, mielite, encefalomielite disseminada aguda, sendo rara a polineuropatia periférica, sobretudo sensitiva. A gravidade dos sintomas está relacionada com a estirpe, com uma alta taxa de mortalidade. O prognóstico depende do diagnóstico atempado, que pode ser comprometido pela atipia de sintomas.

**Caso Clínico:** Homem de 48 anos, jardineiro, apresentou-se no serviço de urgência por febre com 6 dias de evolução, cefaleia, mialgia, dor abdominal, diarreia e vômitos. Dias antes da admissão hospitalar esteve em contacto com cães e gado caprino. Encontrava-se taquicárdico, febril, icterico, com hepatoesplenomegalia, exantema maculopapular no tronco, membros e mucosa oral, com hipostesia algica dos membros inferiores. Analiticamente apresentava anemia hemolítica, leucocitose com neutrofilia, trombocitopenia grave, citocolestase, aumento da ferritina, hiperlactacidemia, hiponatremia e hipertriglicéridemia. Foi internado na unidade de cuidados intensivos por choque séptico durante 4 dias, tratado empiricamente com doxiciclina e ceftriaxone. As lesões cutâneas (purpura fulminans)

tinham elementos sugestivos de vasculite leucocitoclástica na biópsia. Ao 12º dia iniciou queixas disestésicas nos membros inferiores e erros na sensibilidade proprioceptiva. O EMG foi compatível com polineuropatia sensitiva axonal nos membros inferiores. A deteção do DNA de *Rickettsia conorii* por PCR foi positiva, subespécie *R. conorii israelensis*. Após sete meses de alta hospitalar apresentava ainda queixas de disestesia.

**Conclusão:** Esta doença está associada a manifestações graves com disfunção multiorgânica, internamentos prolongados com mau prognóstico. A subespécie *R. conorii israelensis* é frequente em Portugal, considerada a mais virulenta. Este doente apresentou uma manifestação neurológica rara com consequências a longo prazo, tal como apresentou critérios para linfocitose hemofagocítica, uma consequência incomum de rickettsiose. Este caso pretende alertar para a importância do diagnóstico precoce, a ter em conta perante uma síndrome febril aguda, sobretudo na primavera e verão.

## EP-08 - ANTI-CONTACTIN 1 (CNTN1) AUTOIMMUNE NODOPATHY: CURRENT TREATMENT AND PITFALLS

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>; Elisa Silva<sup>1</sup>; Diana Alves<sup>1</sup>; Pedro Pereira<sup>1</sup>; Inês Marques<sup>1</sup>

1-Department of Neurology, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

**Introduction:** Autoimmune nodopathies may present in patients with a clinical picture resembling typical CIDP, but they have a distinctive pathological mechanism. Antibody anti-contactin1 (CNTN1) is associated with systemic symptoms, poor response to intravenous immunoglobulin (IVIg) therapy and good response to rituximab and corticosteroids.

**Case Report:** A 51-year-old-man presented with 2-4 months history of neuropathic pain, progressive bilateral upper and lower extremities numbness and gait imbalance. Neurological exam revealed global areflexia, decreased pinprick and vibration sensation distal to the elbows and knees and impaired bilateral lower extremity proprioception.

Ancillary testing revealed CSF albuminocytologic dissociation; serum vitamin B12 deficiency and ESR elevation; and 24h urinary protein elevation. Nerve conduction study showed a demyelinating neuropathy. Contrast lumbar spine MRI disclosed diffuse enlargement and enhancement of the sacral plexus. Whole body CT scan had no evidence of malignancy or lymphadenopathy. IVIg (0,4 g/kg/day for five days) was started with subjective improvement and the patient was discharged.

One month later he was admitted with a three-day fever and bilateral upper and lower extremities weakness. COVID-19 infection was diagnosed requiring mechanical ventilation. He was previously vaccinated against COVID-19. Glucocorticoid and IVIg were started with respiratory and neurological improvement. Meanwhile previous CSF results were released and revealed CNTN1 IgG positivity (1:20). Rituximab was proposed but postponed due to patient frailty. The patient was still wheelchair bound when discharged to a long-term rehab unit.

**Conclusion:** This case illustrates a patient with anti-CNTN1 nodopathy with a sensory predominant presentation, neuropathic pain, and proteinuria. CNTN1 antibody test is fundamental to guide treatment in cases suspected of CIDP with poor response to IVIg therapy. Autoimmune nephropathy was previously associated with anti-CNTN1 nodopathy. Respiratory failure has been reported in anti-CNTN1 patients. We speculate if anti-CNTN1 antibodies may have contributed to the serious COVID-19 pneumonia due to interstitial lung associated dysfunction.

## EP-09 - TREMOR MIOGÉNICO: APRESENTAÇÃO RARA DE DISFUNÇÃO DO SARCÓMERO

Teresa Moreno<sup>1,2</sup>; Joana Coelho<sup>2</sup>; Miguel Santos<sup>3</sup>

1-Unidade de Neuropediatria; 2-Centro hospitalar Universitário Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria; 3-Serviço de Neurologia do Centro hospitalar Universitário Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria

**Introdução:** Tremor é definido por movimentos rítmicos e actividade oscilatória de parte do corpo. O tremor miogénico está raramente descrito e tem sido reportado exclusivamente associado a mutações nos genes envolvidos no sarcómero, nomeadamente a nível dos filamentos de actina e miosina.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de um jovem de 17 anos, observado com queixas com 2 anos de duração de tremor muscular no tronco e membros superiores exclusivamente durante a sua contração mantida, cessando de imediato após o relaxamento muscular. Negou falta de força muscular, ou mialgias. Trata-se de um jovem com prática desportiva regular. À observação com tremor muscular facilmente evocável durante a contração dos músculos axiais e dos membros superiores (vídeo). Massas musculares desenvolvidas, sem pseudohipertrofias ou fraqueza muscular. Tónus muscular e reflexos osteotendinosos sem alterações. O estudo electromiográfico não documentou alterações, nomeadamente sem evidência de lesão da fibra muscular. O CK era normal. Foi solicitado estudo dos genes - MYH7, MYH2, MYL2, MYBPC1, TNNT1, NEB, TPM2 e TTN, cujo resultado se aguarda.

**Conclusão:** Chama-se a atenção para esta entidade pouco descrita e perfeitamente compatível com o apresentado pelo caso apresentado. Pode preceder fraqueza muscular pelo que o diagnóstico é fundamental sobretudo em fase de decisões profissionais futuras.

## EP-10 - UMA MIOPATIA POUCO USUAL CAUSADA POR UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE PNPLA2

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; António Gonçalves<sup>3</sup>; Pedro Coelho<sup>1</sup>; Rafael Roque<sup>1,4</sup>; Catarina Falcão de Campos<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; 3-Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Marta, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

**Introdução:** O gene *PNPLA2* codifica a enzima lipase triglicéridica adiposa, que catalisa o primeiro passo da hidrólise dos triglicéridos. Mutações neste gene estão associados a uma miopatia de armazenamento de lípidos neutros (NLSDM), de transmissão autossómica recessiva. Estão descritos menos de 60 casos na literatura.

**Caso Clínico:** Homem de 35 anos, natural de Vila Franca de Xira, filho de pais consanguíneos (primos em segundo grau). Sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Pelos 28 anos desenvolveu insuficiência cardíaca congestiva inaugural, tendo sido identificada miocardiopatia dilatada, com necessidade de colocação de cardioversor-desfibrilhador implantável. Do ponto de vista neurológico, sem atraso do desenvolvimento psicomotor; sem queixas de fraqueza muscular, referindo apenas mialgias para esforços mais intensos. No exame neurológico, a destacar

discreta escápula alada mais evidente à esquerda, sem outras alterações. Analiticamente com CK elevado (200-800 U/L). No esfregaço de sangue periférico com deposição lipídica nos leucócitos, conhecida como a anomalia de Jordans. Ainda analiticamente com hiperbilirrubinemia indireta em contexto de síndrome de Gilbert (confirmado geneticamente). A ecografia e TC abdominal não revelaram hepatomegalia. A biópsia muscular revelou acumulação lipídica vacuolar nas fibras musculares, sobretudo nas fibras tipo 1. O painel genético para miopatias revelou uma nova mutação em homozigotia no gene *PNPLA2* (c.792del), considerada como provavelmente patogénica. Foi iniciada terapêutica com bezafibrato que suspendeu por ausência de efeito. Encontra-se em lista de espera para transplante cardíaco.

**Conclusão:** Apresentamos um raro caso de NLSDM, que se diferencia dos restantes casos por se ter apresentado com miocardiopatia dilatada grave inaugural numa fase precoce da doença, com envolvimento subclínico do músculo-esquelético. Embora a literatura seja limitada, o prognóstico parece ser favorável, sendo limitado, contudo, pelo envolvimento cardíaco, como se verifica neste caso.

## EP-11 - MIASTENIA CONGÉNITA POR MUTAÇÃO NO GENE CHRNE: DIFICULDADES DIAGNÓSTICAS NA IDADE ADULTA

Pedro Lopes das Neves<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Rafael Roque<sup>2</sup>; Sofia Marques<sup>3</sup>; Mariana Ferreira<sup>3</sup>; Jorge Pinto Basto<sup>3</sup>; Purificação Tavares<sup>3</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2-Laboratório de Neuropatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-CGC Genetics-Centro de Genética Clínica, Porto, Portugal

**Introdução:** As síndromes miasténicas congénitas (SMC) são um grupo de doenças genéticas causadas por mutações em proteínas da junção neuromuscular. Apresentam-se com fraqueza muscular com início tipicamente congénito ou na infância. Os grupos musculares preferencialmente afetados variam entre SMCs. A estimulação nervosa repetitiva a baixa frequência (ENR-BF) mostra geralmente um decremento patológico das amplitudes dos potenciais de ação motores.

**Caso Clínico:** Homem, 25 anos. Antecedentes de parto pré-termo, atraso ligeiro do desenvolvimento motor e epilepsia detetada aos 3 anos de idade. Iniciou seguimento atual após observação no SU aos 20 anos por crise convulsiva. No exame neurológico destacava-se: oftalmoplegia extrínseca, ligeira ptose bilateral, face longa e estreita com fraqueza facial moderada, palato em ogiva, fraqueza simétrica dos membros com predomínio proximal. Apurou-se que os sinais oculomotores existiam desde o nascimento e que tinha havido sempre limitações nas atividades físicas. Para estes achados incidentais assumiram-se inicialmente como hipóteses diagnósticas uma miopatia congénita miotubular ou uma miopatia mitocondrial. Começou por realizar sequenciação do gene *MTM1*, sem mutações patogénicas, e depois biópsia muscular que mostrou alterações miopáticas inespecíficas. Perante a escassez de alterações histológicas no músculo, foi colocada então pela primeira vez a hipótese de uma SMC. Realizou ENR-BF que corroborou esta hipótese. O fenótipo era particularmente sugestivo de SMC por defeito no receptor de Acetilcolina e um painel de genes confirmou uma mutação (c.130dup [p.Glu44Glyfs\*3]) em homozigotia no gene *CHRNE*.

**Conclusão:** As SMC deverão ser incluídas no diagnóstico diferencial dos doentes com fraqueza com padrão miopático e início precoce, mesmo na ausência de flutuação dos sinto-

mas na anamnese. A pesquisa de fadigabilidade na avaliação da força muscular e a realização de EMG com ENR-BF são muito importantes no rastreio destas entidades, poupando o doente à realização de exames mais invasivos, como a biópsia muscular, e permitindo uma melhor orientação do estudo genético.

## EP-12 - "AMBULÂNCIA MÁGICA": CONCRETIZAR DESEJOS A DOENTES NEUROMUSCULARES PALIATIVOS

Sara Gomes<sup>1</sup>; Flávia Fonseca<sup>2</sup>; Fernando Marques<sup>1</sup>; Joana Pais<sup>1</sup>  
1-Cruz Vermelha Portuguesa – Delegação de Coimbra; 2-Cruz Vermelha Portuguesa- Delegação de Coimbra

**Introdução:** A concretização de desejos é uma intervenção realizada em cuidados paliativos, que promove o sentido de vida e manutenção de memórias positivas.

O Projeto "Ambulância Mágica" pretende disponibilizar a adultos com patologias neuromusculares, acompanhados pelos cuidados paliativos a concretização de um desejo importante para a situação atual da vida, através de uma equipa multidisciplinar que lhe permitirá um transporte especializado e adaptado às suas necessidades.

**Metodologia:** Estudo descritivo e retrospectivo.

Amostra intencional de 23 profissionais, 2 doentes e 6 familiares. Recolha de dados: questionário *online* com caracterização sociodemográfica, perguntas de resposta fechada e resposta aberta; estatística descritiva.

Autorização concedida após consentimento informado e esclarecido.

**Resultados:** Foram realizados 2 desejos, a doentes com esclerose lateral amiotrófica, propostos pela equipa comunitária de paliativos. Foram envolvidos 6 familiares, tornando-se um momento muito emotivo e de memórias positivas.

Dos 23 profissionais, 15 são do género feminino, idade entre 30 e 50 anos. A maioria não possui experiência profissional em CP. Mais de metade (n=7) já possuía formação em CP anterior ao projeto e 8 receberam formação para integrar o projeto.

Participaram 14 voluntários, alguns dos quais profissionais de saúde, envolvidos nas diversas fases.

Na preparação dos desejos colaboraram 9 elementos, provenientes da equipa comunitária, voluntários, tripulantes de ambulância e equipa de projeto. Na fase de execução participaram 7 elementos.

**Conclusão:** Entende-se que os mitos associados aos cuidados paliativos por parte da população em geral e dos profissionais de saúde são uma barreira à referência destes doentes, dificultando a vivência da doença de forma digna, participada e com o suporte familiar necessário.

Consideramos que este projeto promove a literacia em cuidados paliativos e capacita os profissionais para intervenções que visam o bem-estar e a qualidade de vida.

**Conflitos de Interesse:** Projeto financiado pelo BPI-Fundação "La Caixa".

## EP-13 - THYMOMA-ASSOCIATED MULTIORGAN AUTOIMMUNITY SYNDROME: UMA RARA MANIFESTAÇÃO PARANEOPLÁSICA EM DOENTE COM MIASTENIA GRAVIS

Isabel Rovisco Monteiro<sup>1</sup>; Ana Luísa Matos<sup>2</sup>; Maria Manuel Xavier<sup>2</sup>; José Carlos Cardoso<sup>2</sup>; Luís Negrão<sup>1</sup>; Anabela Matos<sup>1</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Dermatologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** *Thymoma-associated multiorgan autoimmunity syndrome* (TAMAS) é um termo relativamente recente que traduz uma síndrome paraneoplásica rara associada ao timoma. Do ponto de vista patológico traduz-se por uma resposta do tipo enxerto versus hospedeiro em vários órgãos, em particular na pele. Relatamos um caso de um doente do género masculino com diagnóstico de miastenia gravis associado a um timoma do tipo BIII, previamente excisado, que apresenta um quadro de eritrodermia com envolvimento de todo o tegumento cutâneo.

**Caso Clínico:** Homem de 44 anos com diagnóstico de miastenia gravis desde os 37 anos associado a timoma do tipo BIII localizado ao timo, com invasão da pleura e diafragma. Aos 38 anos foi submetido a timectomia total, pleurectomia esquerda e exérese das lesões diafragmáticas seguido de ciclo de radioterapia dirigida à pleura. Passados 5 anos, em estudo de *follow-up*, identificou-se múltiplos nódulos pleurais sugestivos de implantes secundários, iniciando esquema de quimioterapia com intuito paliativo. Perante um aumento dimensional, em reunião multidisciplinar, optou-se por nova intervenção cirúrgica com pleurectomia e herniorrafia diafragmática esquerdas, que decorreu sem complicações. Aos 45 anos, desenvolve quadro de eritrodermia com envolvimento de todo o tegumento cutâneo por placas eritemodescamativas, sendo a biópsia compatível com TAMAS. Apesar de terapêutica sintomática dirigida com corticoterapia, o quadro evoluiu desfavoravelmente.

**Conclusão:** Cerca de 15% dos doentes com miastenia *gravis* apresentam timomas associados, sendo recomendada a timectomia total. Descrevemos um caso de uma manifestação cutânea rara de TAMAS, resistente a múltiplas terapêuticas. Para além da remoção do timoma, não existem terapêuticas dirigidas eficazes, estando esta entidade associada a um mau prognóstico.

## EP-14 - DE UMA PANCREATITE AO DIAGNÓSTICO DE UMA MIOPATIA LIPÍDICA DE INÍCIO NO ADULTO

Filipe Godinho<sup>1</sup>; Luisa Medeiros<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** a maioria das miopatias lipídicas são atualmente diagnosticadas em idade pediátrica, graças ao programa nacional de rastreio neonatal que inclui as doenças hereditárias de  $\beta$ -oxidação mitocondrial dos ácidos gordos. No entanto, existem outras entidades mais raras, as quais os neurologistas devem estar atentos.

**Caso Clínico:** homem de 36 anos, natural do Nepal, com história prévia diabetes secundária a dois episódios de pancreatite aguda (com 31 e 33 anos), de provável etiologia alcoólica, em doente com história de abuso de álcool. Nestes internamentos registada hiperCKemia (2000 – 4000 U/L). Doente com início de sintomas após o último internamento, com fraqueza e atrofia muscular progressivas a nível proximal do MIE e MSD, sem mialgia associada. Sem disfagia, diplopia, ptose palpebral, ou fraqueza da musculatura da face. Doente nega casos semelhantes na família. Aos 36 anos apresentava uma tetraparesia assimétrica, mais grave no MSD e MIE, com atrofia dos deltoídes bilateralmente, bicipite braquial direito, compartimento anterior da coxa e gastrocnémios bilateralmente. Do estudo complementar, o estudo laboratorial revelou CK 1500 U/L e perfil de acilcarnitinas normal; o EMG sugeriu uma miopatia

com atividade espontânea nos músculos proximais dos quatro membros; a biópsia muscular revelou múltiplas fibras tipo I com vacúolos redondos, monomórficos, citoplasmáticos, que coram com O.R.O; e o estudo genético revelou a presença de uma mutação em homocigotia do gene *PNPLA2* (p.(Glu75\*)). O doente foi referenciado a consulta de Cardiologia para avaliação de miocardiopatia e foi-lhe recomendado evitar jejum prolongado e a realização de refeições ricas em carboidratos complexos e proteínas, evitando consumo de gorduras.

**Conclusão:** a miopatia lipídica por armazenamento de lípidos neutros é uma doença rara autossômica recessiva, causada por mutação do gene *PNPLA2*, que codifica a enzima lipase de triglicerídeos, levando a uma deposição de lípidos em vários tecidos. Clinicamente, a fraqueza muscular e atrofia assimétricas são achados típicos.

## EP-15 - MIASTENIA GRAVIS COMO MANIFESTAÇÃO DE SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOIMUNE TIPO III

Janice Alves<sup>1</sup>; Alexandre Aldomiro<sup>1</sup>; André Militão<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** A síndrome poliglandular autoimune (SPA) tipo III caracteriza-se pela apresentação simultânea de múltiplas patologias autoimunes endócrinas e não endócrinas, incluindo patologia tiroideia associada a diabetes *mellitus* tipo 1 (DM1), anemia perniciosa, vitiligo, alopecia e, com menor frequência, a miastenia *gravis* (MG).

**Caso Clínico:** Mulher com 43 anos, com antecedentes de DM1 há 17 anos, desenvolve quadro progressivo, ao longo de 3 meses, de diplopia e ptose, seguido por falta de força dos 4 membros, intolerância ao esforço e desequilíbrio na marcha. Apresentava ptose palpebral bilateral, parésia do olhar conjugado para a direita, parésia abdução dedos mão (G3/5) e flexão/extensão punho (G4+/5) à esquerda, paraprésia proximal (G4+/5), sem fadigabilidade. Ao longo do tempo, inicia flutuação das queixas, apresentando sinal de cortina e fadigabilidade da força muscular proximal dos membros inferiores. Analiticamente destacava-se hipotireoidismo subclínico, com presença de anticorpos antiTPO e antiTG; restante auto-imunidade negativa, incluindo anti-Musk e anti-AChR. TC tórax e pescoço sem alterações; EMG com estimulação repetitiva revelou decremento superior a 10%, traduzindo provável defeito de transmissão neuromuscular. Assumido diagnóstico de MG generalizada seronegativa em contexto de SPA tipo III, iniciou terapêutica imunossupressora, com prednisolona e azatioprina, e piridostigmina, com melhoria sintomática.

**Conclusão:** Apesar da possível associação entre a MG e diversas comorbidades autoimunes, esta raramente ocorre em contexto da SPA tipo III, podendo estar associada a serotipos específicos do sistema antigénio leucocitário humano. Quando esta se verifica, geralmente apresenta-se na sua forma ocular, desconhecendo-se os mecanismos patogénicos e fatores de conversão para forma generalizada. A presença de uma doença autoimune adicional poderá aumentar o risco de exacerbação, devendo ser mantida uma monitorização próxima para deteção precoce de envolvimento glandular.

## EP-16 - UMA FAMÍLIA COM DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH SUBCLÍNICA ASSOCIADA A MUTAÇÃO NO GENE *MPZ*

Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Joana Dionísio<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; Isabel Moreira<sup>2</sup>; Hildeberto Correia<sup>2</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Unidade de Biologia Molecular, Laboratório Joaquim Chaves

**Introdução:** A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é uma neuropatia hereditária sensitivo-motora, tipicamente com agravamento lentamente progressivo. O modo de transmissão mais comum é autossômico dominante. Entre os mais de 116 genes causadores de CMT, o *MPZ* é um dos mais frequentes. Fenotipicamente está habitualmente associado à CMT 1B, mas também é uma causa bem conhecida de fenótipos graves e de início precoce, como a neuropatia hipomielinizante congénita e a síndrome de Dejerine-Sottas.

**Caso Clínico:** Mulher de 26 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Realizou EMG por sintomas sensitivos na região dorsal. Incidentalmente, identificaram-se achados compatíveis com uma polineuropatia desmielinizante, sem características sugestivas de etiologia adquirida e com velocidade de condução motora nos membros superiores compatível com uma forma intermédia de CMT. Não apresentava quaisquer sintomas compatíveis com uma neuropatia, nem alterações de relevo ao exame neurológico, não se observando nomeadamente pés cavus nem fraqueza e atrofia dos músculos intrínsecos dos pés, e os reflexos miotáticos eram normais. Após 5 anos de seguimento mantém-se sem manifestações clínicas.

O pai, também assintomático, realizou um EMG, que evidenciou alterações idênticas. Após pesquisa negativa de duplicação do gene *PMP22*, foi pedido um painel de genes de neuropatias hereditárias, que identificou uma mutação frameshift (c.275dup) em heterocigotia no gene *MPZ*.

**Conclusão:** De acordo com a revisão bibliográfica efectuada, este é provavelmente o primeiro caso descrito de uma neuropatia associada a mutações no gene *MPZ* sem sintomas ou sinais clínicos atribuíveis. Esta particularidade é especialmente intrigante tendo em conta que se trata de uma mutação que produz um codão stop prematuro, que resulta numa proteína truncada, previsivelmente não funcional. Este caso alarga o espectro fenotípico das neuropatias associadas ao gene *MPZ* e sugere a possibilidade de factores epigenéticos ou reguladores da expressão genética desempenharem um papel essencial na expressão fenotípica das mutações neste gene.

## EP-17 - PLEXOPATIA BRAQUIAL SECUNDÁRIA A FÍSTULA ARTERIOVENOSA VERTEBRO-VERTEBRAL

Ana Azevedo<sup>1</sup>; Bárbara Teixeira<sup>1</sup>; Catarina Santos<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga

**Introdução:** As fístulas vertebro-vertebrais são malformações vasculares raras e a etiologia mais frequente é traumática. O sintoma mais comum é o acufeno pulsátil, no entanto, alguns doentes podem apresentar défices motores, parestesias e dor.

**Caso Clínico:** Descreve-se o caso de um homem de 40 anos, com antecedentes de alcoolismo e tabagismo. Foi referenciado à consulta de Neurologia por quadro com 12 meses de evolução de défice no membro superior esquerdo, com início após queda de trotinete. Ao exame neurológico apresentava atrofia dos músculos deltóide e bicipite esquerdos, parésia do membro superior esquerdo de predomínio proximal (grau 3 na abdução do ombro e na extensão do cotovelo, e grau 0 na flexão do cotovelo), reflexos osteotendinosos abolidos no membro superior esquerdo e hipostesia nesse membro. O estudo neurofisiológico revelou achados sugestivos de lesão axonal crónica do plexo braquial esquerdo, com francos sinais de atividade. A RM cervical demonstrou estruturas venosas dilatadas

com expressão paravertebral, foraminal e epidural esquerda, sugerindo a existência de sobrecarga venosa, o que evoca a possibilidade de fístula arteriovenosa dural na base do crânio ou nos segmentos cervicais altos. A RM do plexo braquial esquerdo revelou edema e compressão das raízes C4-C8 esquerdas. Realizou angiografia que mostrou fístula vertebro-vertebral esquerda. Foi realizada exclusão da fístula, com recuperação parcial dos défices.

**Conclusão:** Embora as causas mais frequentes de plexopatia sejam o estiramento traumático, os processos neoplásicos ou a radioterapia local prévia, apresentamos um caso de plexopatia secundária a fístula arteriovenosa vertebro-vertebral após trauma. Ainda que seja uma causa rara, tem tratamento, o que reforça a importância da neuroimagem na investigação etiológica destes quadros clínicos.

## EP-18 - PROGRESSÃO CLÍNICA NA AMILOIDOSE ADQUIRIDA PÓS TRANSPLANTE HEPÁTICO DOMINÓ: UM ESTUDO CASO-CONTROLO

**Miguel Miranda<sup>1</sup>; Isabel Castro<sup>2,3</sup>; José Castro<sup>2,3</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>2,3</sup>; Catarina Falcão de Campos<sup>2,3</sup>; Isabel Conceição<sup>2,3</sup>**  
1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz, IMM-JLA, Universidade de Lisboa

**Introdução:** Têm sido descritos casos de amiloidose adquirida após transplante hepático dominó utilizando um fígado de dador com amiloidose hereditária por transtirretina (ATTRv). Contudo, não existem dados publicados relativos à progressão clínica destes doentes. Pretendemos comparar a progressão clínica da neuropatia em doentes com amiloidose adquirida (AA) e em doentes com ATTRv não tratados.

**Métodos:** Foram incluídos doentes com AA e ATTRv não tratados, provenientes de uma cohort histórica, seguidos no centro de referência de Paramiloidose do CHULN entre 1994-2022, excluindo-se outras causas de polineuropatia. A progressão da neuropatia foi avaliada clinicamente utilizando um score de neuropatia (*Neurological Impairment Scale*-NIS).

**Resultados:** Foram incluídos 22 doentes com AA e 49 doentes com ATTRv com idade de início de sintomas semelhante (61,7±9,9 versus 63,2±11,9, respectivamente;  $p=0,62$ ) e sem diferença de género (82% versus 71%;  $p=0,35$ ). O tempo até início de sintomas após transplante nos doentes com AA foi de 8±2,5 anos. Os doentes com ATTRv apresentavam polineuropatia mais grave na primeira avaliação (NIS=37,1±30,0 versus NIS=21,4±22,8;  $p=0,02$ ). Durante o seguimento, verificaram-se 8 óbitos no grupo AA e 22 óbitos no grupo ATTRv. Não houve diferença no tempo até morte após início de sintomas entre os dois grupos (5,6±3,2 anos no grupo AA versus 8,9±5,3 no grupo ATTRv;  $p=0,09$ ). Para avaliação de progressão da neuropatia, foram identificados 8 doentes com AA e 19 doentes com ATTRv com pelo menos 2 avaliações clínicas. A neuropatia apresenta uma tendência para uma progressão mais rápida no grupo ATTRv, embora sem diferença estatisticamente significativa entre os grupos (+4,9±5,2 pontos NIS/ano no grupo AA versus +11,7±15,6 pontos NIS/ano no grupo ATTRv;  $p=0,48$ ).

**Conclusão:** A progressão de neuropatia e mortalidade nos doentes com AA aparentam ser menos acentuadas do que a evolução natural da amiloidose ATTRv. Estudos com um maior número de doentes poderão corroborar estes achados.

## EP-19 - INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA: UM DIAGNÓSTICO POST-MORTEM

**Cristina Lopes da Mota<sup>1</sup>; Henrique Costa<sup>1</sup>; Mariana Rocha<sup>1</sup>**  
1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** A miopatia hereditária com insuficiência respiratória precoce (hMERF) é causada por mutações no gene que codifica a proteína titina e apresenta um padrão de transmissão autossómico dominante. Manifesta-se na maioria dos casos em idade adulta podendo dar atingimento dos músculos distais e/ou proximais, mas o que se destaca neste grupo de titinopatias é a presença muitas vezes de um significativo quadro de insuficiência respiratória crónica numa fase precoce quando o quadro de miopatia ainda pode passar despercebido.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 48 anos, fumadora. Pai com síndrome ventilatória restritiva grave e disфонia em estudo e que veio a falecer de complicações respiratórias sem diagnóstico definitivo. Quadro de fraqueza dos membros inferiores e astenia com alguns meses de evolução. Ao exame objetivo destaca-se paraparésia MI G4 proximal e G4+ distal e sinal de Gowers positivo. Do estudo etiológico realizado destaca-se: valores séricos de aldolase e creatina kinase normais; provas de função respiratória a evidenciar alteração ventilatória restritiva moderadamente grave; eletromiografia sem alterações. Biópsia muscular a favor de patologia miopática com a presença de corpos citoplasmáticos, sendo semelhante às alterações presentes na biópsia muscular realizada ao pai. Perante estes achados, colocou-se como hipótese de diagnóstico uma miopatia hereditária associada a mutações de proteínas do citoesqueleto como as titinopatias. Esta suspeita acabou por ser confirmada através da deteção da variante patogénica c.87491C>T p.(Pro29164Leu) em heterozigotia no gene *TTN*, resultando no diagnóstico definitivo de HMERF.

**Conclusão:** Com este caso, permitimos salientar a importância das doenças neuromusculares, nomeadamente algumas miopatias, como diagnóstico diferencial de quadros de insuficiência respiratória crónica de etiologia indefinida. Muitas vezes as manifestações neurológicas passam despercebidas numa fase inicial o que atrasa o seu diagnóstico. Este caso torna-se ainda mais interessante, dado que o estudo da doente permitiu definir o diagnóstico do pai, que faleceu durante o decurso da investigação etiológica.

## EP-20 - NODO-PARANODOPATIA AGUDA COM ANTICORPOS ANTIGANGLIOSÍDEOS MIMETIZANDO BOTULISMO

**Sofia Delgado<sup>1</sup>; Inês Palmares<sup>1</sup>; Pedro La Feria<sup>1</sup>; Vera Santos<sup>1</sup>; André Rêgo<sup>1</sup>; Pedro Lopes Neves<sup>1</sup>; Isabel Ferreira<sup>1</sup>; Tiago Brito<sup>1</sup>; Catarina Matos<sup>1</sup>; Paulo Freitas<sup>1</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>**  
1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** As nodo-paranodopatias agudas [NPA] com anticorpos anti-gangliosídeos podem produzir apresentações clínicas que variam entre uma síndrome de Guillain-Barré [SGB] típica (caracterizada classicamente por uma tetraparesia flácida ascendente) e variantes raras, como a variante faringo-cérvico-braquial [vFCB] ou a síndrome de Miller Fisher [SMF].

**Caso Clínico:** Homem, 57 anos, saudável, apresentou-se com disartria e diplopia com < 24 horas de evolução. Nas horas seguintes houve evolução fulminante com oftalmoplegia completa, ptose bilateral, diplegia facial, disfagia grave, fraqueza cervical, biparesia braquial, hiporreflexia generalizada e disautonomia com obstipação, retenção urinária e pupilas

hiporreactivas. Por disfunção bulbar e insuficiência respiratória foi realizada intubação orotraqueal [EOT]. Colocaram-se as seguintes hipóteses diagnósticas: (1) botulismo (a favor: contexto epidemiológico (consumo recente de mel caseiro), progressão rostro-caudal, evolução fulminante com disautonomia precoce e envolvimento pupilar), (2) NPA (apesar de raro, o envolvimento oculomotor e bulbar com paresia descendente hiporreflexica seria enquadrável numa sobreposição entre a vFCB de SGB e uma SMF; atípico: evolução fulminante com disautonomia e necessidade de EOT nas primeiras 24h), (3) miastenia *gravis* (menos provável). A TC-CE e punção lombar inicial eram normais. Foi realizada prova terapêutica com piridostigmina (sem resposta), administrada anti-toxina botulínica e iniciado ciclo de imunoglobulina humana intravenosa 2 g/kg. EMG ao 3º dia mostrou apenas alterações das ondas F, com estimulação nervosa repetitiva normal. A pesquisa da toxina botulínica negativa, a repetição da punção lombar e do EMG e a identificação de IgG anti-GQ1b e GM1, consolidaram o diagnóstico final de NPA com anticorpos anti-gangliosídeos.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de sobreposição de vFCB e SMF que mimetizou a apresentação clássica de um botulismo. Perante uma apresentação clínica semelhante, e sobretudo devido à baixa sensibilidade dos exames auxiliares de diagnóstico nos primeiros dias de doença, é essencial a inclusão de ambas as hipóteses no diagnóstico diferencial inicial, permitindo assim um tratamento empírico precoce.

## EP-21 - MIOPATIA METABÓLICA

**Teresa Painho<sup>1</sup>; Ana Cristina Ferreira<sup>2</sup>; José Pedro Vieira<sup>1</sup>**

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2-Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central

**Introdução:** O diagnóstico diferencial de miopatias com início na segunda infância engloba sobretudo as seguintes etiologias: infecciosa, genética, metabólica e autoimune. As causas tratáveis deverão ser sempre ativamente procuradas.

**Caso Clínico:** Criança de 5 anos, sexo masculino, primeiro filho de pais não consanguíneos, sem antecedentes familiares ou pessoais de relevo, nomeadamente sem atraso do desenvolvimento psicomotor. Avaliado inicialmente noutro hospital com quadro de 1 mês de evolução de fraqueza generalizada. Sem queixas sistémicas, envolvimento de outros órgãos e sistemas ou outros sinais neurológicos. À admissão apresentava tetraparésia de predomínio proximal 4/5, parésia flexores e extensores do pescoço 4/5, marcha com bácia da bacia e hiperlordose lombar. Analiticamente a salientar: CK máxima 1345 U/L, painel de miosites "borderline" para PM-100 e MDA5 e estudo infeccioso com IgG SARS-CoV-2 positivo. EMG: aspetos de lesão difusa da fibra muscular. Teve alta com seguimento em consulta de Fisiatria e Neuropediatria a aguardar painel NGS para miopatias hereditárias. Durante este período terá ficado praticamente assintomático durante algumas semanas. Seis meses depois é observado no HDE tendo repetido o painel de anticorpos para miosite que se revelou negativo, completou estudo com cromatografia de aminoácidos, ácidos orgânicos, acilcarnitinas, carnitinas e biópsia muscular. O perfil de acilcarnitinas, cromatografia de aminoácidos e ácidos orgânicos sugeriam MADD (*multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency*) tendo-se dirigido o estudo ao gene *ETFDH* onde foram identificadas duas variantes em heterozigotia composta (a aguardar estudo de segregação). A biópsia muscular revelou múltiplas fibras tipo 1 com coloração para *red oil* sugerindo sobrecarga lipídica. Foi iniciada suplementação com coenzima Q 10 e riboflavina com boa resposta.

**Conclusão:** A etiologia metabólica deverá ser suspeitada mesmo na ausência de estigmas clássicos como organomegalias ou hipoglicémias. A documentação de um diagnóstico precoce sem alterações não deverá excluir a repetição do rastreio de algumas das doenças nele incluídas como o caso da MADD.

## EP-22 - CARACTERÍSTICAS DE REFERÊNCIA DOS DOENTES COM MIASTENIA GRAVE INSCRITOS NUM PROGRAMA DE ACESSO ALARGADO (PAA) PARA EFGARTIGIMOD

**Bibiana da Rocha<sup>1</sup>; Jan L. De Bleecker<sup>2</sup>; Christiane Schneider-Gold<sup>2,3</sup>; Jan L. De Bleecker Verschuuren<sup>4</sup>; Céline Tard<sup>5</sup>; Deborah Gelinás<sup>1</sup>; Omar Rahman<sup>1</sup>; Benjamin Van Hoorick<sup>5,1</sup>; Renato Mantegazza<sup>6</sup>**

1-argenx; 2-1Hospital Universitário e Hospital Geral St. Lucas, Gent, Bélgica; 3-Hospital St. Josef, Universidade de Ruhr Bochum, Bochum, Alemanha; 4-3Departamento de Neurologia, Centro Médico Universitário de Leiden, Países Baixos; 5-Centro Médico Universitário de Lille, Centro de Referência para Doenças Neuromusculares, Lille, França; 6-Instituto de Neurologia Carlo Besta, Milão, Itália

O programa de acesso alargado multinacional em curso para efgartigimod aborda necessidades não satisfeitas de doentes com MGg sem opções de tratamento alternativas e eficazes e sem inscrição num ensaio clínico aberto ou planeado. São elegíveis os doentes com um nível de IgG documentado de  $\geq 4$  g/L no mês anterior.

As inscrições estão em curso na Áustria, Bélgica, França, Alemanha, Itália, Holanda e Espanha, mas cessaram nos EUA, após aprovação oficial para doentes com MGg com autoanticorpos dirigidos ao recetor da acetilcolina O PAA é gerido de acordo com protocolos específicos de cada país ou protocolos individuais de acordo com a prática clínica local (protocolo dos EUA: CT04777734).

Alguns países também exigem que os doentes tenham uma pontuação total (MG-ADL)  $\geq 5$  no rastreio, sendo  $> 50\%$  da pontuação total originado por sintomas não-oculares.

Os doentes inscritos (N=46) recebem 10 mg/kg de efgartigimod por via intravenosa de acordo com ciclos de tratamento fixos/flexíveis. A 8 de abril de 2022, a maioria são mulheres (56,5%), com idades compreendidas entre 45-64 anos (39,1%); 69,6% são AChR-Ab+, 21,7% são seronegativas e 8,7% são positivas para anticorpo muSK. Uma percentagem de 86,9% tinham IgG  $> 6$  g/L. 54,5% (N=44) são classificados pela Myasthenia Gravis Foundation of America (MGFA) como classe III; tratamentos anteriores/atuais ( $\geq 30$  doentes) incluem: esteroides 95,3%, piridostigmina 72%, imunoglobulina por via intravenosa 69,7% e 25% com timentomia prévia, 63,6% com comorbilidades  $\geq 2$ .

O PAA responde a uma necessidade não satisfeita e desenvolve conhecimento sobre características e tratamento de doentes com MGg.

## EP-23 - POLINEUROPATIA DESMIELINIZANTE INFLAMATÓRIA CRÓNICA E LEUCEMIA DE GRANDES LINFÓCITOS GRANULARES: UMA DUPLA IMPROVÁVEL

**Rita Cagigal<sup>1</sup>; Mariana Rocha<sup>1</sup>; Teresa Melo<sup>2</sup>; Henrique Moniz Costa<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** A polineuropatia desmielinizante inflamatória crônica (CIDP) constitui uma neuropatia periférica adquirida imunomediada. A sua associação com malignidade é rara, sendo mais frequente com neoplasias hematológicas. É frequente a apresentação da CIDP preceder o diagnóstico da neoplasia.

A leucemia de grandes linfócitos granulares de células T (T-LGL) constitui uma rara neoplasia hematológica indolente, muito associada a doenças autoimunes. Existem poucos casos que reportam a sua relação com neuropatias periféricas, nenhuma delas CIDP.

Apresentamos um caso de uma doente com associação entre as duas entidades.

**Caso Clínico:** Mulher de 51 anos, antecedentes de alopecia areata, recorre ao SU por quadro com 8 semanas de evolução de parestesias de início nos pés e progressão ascendente, associadas a dificuldade em subir escadas e quedas. Objetivamente, apresentava paraparesia assimétrica de predomínio distal, arreflexia generalizada, hipostesia tátil e algica das extremidades distais dos membros, erros proprioceptivos apendiculares e marcha atáxica com steppage.

Fez um extenso estudo analítico, incluindo autoimune, negativo. A RM do neuroeixo foi normal. O LCR apresentava dissociação albumino-citológica. ECN/EMG demonstrou polineuropatia desmielinizante sensitivo-motora.

Foi assumido o diagnóstico de CIDP. A doente apresentou melhoria após ciclo de 5 dias de imunoglobulina endovenosa (IgEV). Após a alta, manteve-se estável sob ciclos de IgEV a cada 4 semanas.

Cinco anos após o diagnóstico, foi detetada linfocitose em análises de rotina. Do estudo realizado, foi diagnosticada uma leucemia de grandes linfócitos granulares de células T, que se mantém estável, até à data, sem tratamento.

**Conclusão:** A associação entre CIDP e neoplasias, nomeadamente hematológicas, é rara mas está bem estabelecida. Do nosso conhecimento, este é o primeiro caso que relaciona CIDP e T-LGL. O reconhecimento destas entidades é importante, podendo ser necessária a realização de imunomodulação, terapêutica dirigida para a neoplasia ou uma combinação destas.

## EP-25 - ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: O PERCURSO ATÉ AO DIAGNÓSTICO

**Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>1,2</sup>; Maria Céu Branco<sup>1,2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é a doença de neurónio motor mais comum com início na idade adulta. Apesar da importância de um diagnóstico precoce, este pode ser difícil de concretizar face aos vários fenótipos de apresentação da doença. Análise descritiva do processo diagnóstico de doentes com ELA, determinando o tempo até ao diagnóstico e as especialidades envolvidas.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo dos doentes com ELA desde Janeiro de 2011 a Dezembro de 2021. Calcularam-se frequências relativas e absolutas, médias e desvios padrão. Estudou-se a associação entre variáveis via testes de Mann-Whitney e o de Qui-Quadrado.

**Resultados:** Identificados 123 doentes, maioria do sexo masculino (n=81; 65,9%). A média de idades de início de sintomas de 65,8 anos e de diagnóstico de 67,8 anos. A maioria com ELA de início espinal (n=76; 61,7%) e com predomínio de sinais de 2º neurónio (n=55; 44,7%). Constatou-se uma média

de 16,3 meses até ao diagnóstico. Metade dos doentes (n=61) foram primeiramente observados pela Neurologia. Nos restantes houve observação prévia por Medicina Geral e Familiar (n=26; 21,1%), Ortopedia (n=15; 12,2%) e Neurocirurgia (n=10; 8,1%), entre outras especialidades. Quinze doentes (12,2%) foram observados por 3 a 5 especialidades até serem referenciados a Neurologia. O tempo até ao diagnóstico foi superior na ELA de início espinal (p=0,001) e quando um maior número de especialidades foram envolvidas (p=0,049). Observação precoce por Neurologia traduziu-se num tempo até diagnóstico 6 meses inferior (p=0,097). Houve doentes submetidos a intervenção cirúrgica lombar/cervical (n=10; 8,13%), a fisioterapia (n=21; 17,1%) ou a terapêutica conservadora com ortóteses (n=3; 2,44%) previamente ao diagnóstico.

**Conclusão:** Apesar da sua prevalência, a ELA não é facilmente reconhecida por especialidades médicas não-neurológicas que frequentemente interagem com estes doentes previamente à observação por Neurologia. Uma maior sensibilização destas especialidades para a doença poderá otimizar o tempo até ao diagnóstico.

## EP-26 - POLINEUROPATIAS SENSITIVO-MOTORAS AXONAIS: SERÃO TODOS OS DOENTES INVESTIGADOS?

**Ana João Marques<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>1</sup>; Maria Do Céu Branco<sup>1,2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** As polineuropatias periféricas (PNP) são um achado frequente na prática clínica, sendo a forma axonal a mais prevalente. A etiologia das PNP axonais é vasta, sendo importante determinar a causa subjacente de modo a dirigir o tratamento e prevenir a progressão da doença. Pretendemos estudar as características sociodemográficas, clínicas e resultados de exames complementares de um grupo de doentes com diagnóstico neurofisiológico de PNP sensitivo-motora axonal.

**Metodologia:** Análise observacional, retrospectiva, com base em registos clínicos, dos doentes com estudo de condução nervosa (ECN) sugestivo de PNP sensitivo-motora axonal realizado entre janeiro de 2020 e julho de 2021.

**Resultados:** Identificaram-se 150 doentes, com idade média de 69 anos (22-94) e predileção pelo sexo masculino (61,3%). Nesta população, de antecedentes, destaque para a hipertensão arterial (69,4%), diabetes mellitus (47,6%) e dislipidemia (46,9%). Os pedidos de ECN tiveram origem maioritariamente na Consulta Externa de Neurologia (26,0%), Ortopedia (23,3%) e Medicina Interna (20,3%). Apenas 43,3% dos ECN foram solicitados por suspeita de PNP sendo que na maioria dos casos existia outra suspeita diagnóstica. Após o diagnóstico neurofisiológico, verificamos que 90% dos doentes foram investigados, tinham etiologia provável ou foram referenciados a Consulta de Neurologia. A população restante, não estudada ou orientada, era composta por 53,3% de mulheres, com idade média de 66 anos (22-84). Nos doentes submetidos a investigação analítica complementar, em 10% não foi determinada etiologia e, destes, apenas 1/3 foi referenciado para observação posterior por Neurologia.

**Conclusão:** Com este estudo verificamos que a PNP sensitivo-motora axonal é não raras vezes um achado no contexto de investigação de outra suspeita clínica. Para além disto, apesar de ser um diagnóstico muito prevalente na população, realçamos que estes doentes não têm, numa percentagem considerável de casos, um estudo etiológico dirigido nem são referenciados para uma consulta de Neurologia.

## EP-27 - A ENCRUZILHADA DE LAMBERT-EATON: ENTRE A PROGRESSÃO DA DOENÇA E A INIBIÇÃO DE CHECKPOINTS

Carolina Azoia<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Sara Raimundo<sup>2</sup>; Maria do Céu Branco<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de Vila Real, Serviço de Neurologia; 2-Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de Vila Real, Serviço de Pneumologia

**Introdução:** Na última década assistiu-se ao advento dos inibidores de *checkpoint* imunológico (ICI) como armas no combate a diversas neoplasias, nomeadamente o carcinoma pulmonar de pequenas células (CPPC). Estimam-se em 1%-3% os casos de toxicidade neurológica, como a síndrome miastênica de Lambert-Eaton (SMLE).

**Caso Clínico:** Apresentamos um homem de 53 anos, ex-fumador, que, quatro meses após ser diagnosticado com CPPC (e volvidos três ciclos de quimioterapia seguida de imunoterapia com o ICI atezolizumab), iniciou quadro progressivo de fraqueza muscular proximal, xerostomia, disfunção erétil e obstipação. À observação, apresentava lentificação dos reflexos fotomotores, tetraparesia proximal simétrica e arreflexia dos membros inferiores, atenuada após manobras de activação muscular. A electromiografia revelou sinais de disfunção pré-sináptica que, a par da positividade para anticorpos anti-VGCC, confirmou a suspeita clínica de SMLE para a qual se assumiu etiologia para-neoplásica em detrimento da iatrogénica. Iniciou piridostigmina e amifampridina, com melhoria transitória. Encontraram-se sinais de evolução da neoplasia na TC-TAP e na RM cerebral e, perante esta progressão da doença oncológica sob atezolizumab, optou-se pela sua suspensão. O doente manteve deterioração progressiva do estado geral e acabou por falecer um mês depois, após recusar quimioterapia de 2ª linha.

**Conclusão:** A descrição de SMLE provocadas por ICI (ainda que raras) obscurece a fronteira entre iatrogenia e síndrome paraneoplásica em doentes com CPPC, colocando o clínico numa encruzilhada terapêutica. No doente em questão, a instalação de SMLE pelo terceiro mês de tratamento (os efeitos secundários dos ICI surgem habitualmente ao quinto ciclo de imunoterapia) e a ausência de outros efeitos adversos expectáveis (dermatológicos/cardiácos) favoreceram a hipótese de síndrome paraneoplásica. A distinção raramente é linear e este caso alerta para o desafio de decidir entre retirar ou manter um potencial factor etiológico sob o risco de essa decisão poder condicionar a progressão da doença de base, sobretudo se esta demonstrar resposta favorável à imunoterapia.

## EP-28 - RABDOMIÓLISE GRAVE EM FILHO DE DOENTE COM MIOTONIA CONGÉNITA

Andreia Ferreira<sup>1</sup>; Sofia Marques<sup>1</sup>; Sofia Lopes<sup>1</sup>; Ricardo Maré<sup>1</sup>  
1-Hospital de Braga

**Introdução:** A miotonia congénita (MC) é uma canalopatia hereditária muscular esquelética, de transmissão autossómica dominante ou recessiva. A existência de portadores (heterozigotos) sintomáticos de variantes recessivas está descrito e é explicado, entre outros fatores, por um fenómeno genético muito peculiar onde mutações alélicas pontuais podem exibir um fenótipo dominante em algumas famílias e recessivo em outras.

**Caso Clínico:** Jovem de 16 anos, sem antecedentes pessoais conhecidos, recorre ao serviço de urgência por mialgias generalizadas, dor hipogástrica, vômitos, hematúria e hipertermia

(39.8). Sem contexto epidemiológico patológico conhecido. Negava ter praticado exercício físico extenuante. Negava episódios de fraqueza transitória, ingestão de fármacos ou outras substâncias. De antecedentes familiares conhecidos, a mãe e dois tios maternos têm MC de Becker.

Objetivamente, sem alterações ao exame excepto a presença de Murphy renal à direita. Analiticamente com rabdomiólise marcada (CK total >143 000 U/L / mioglobina 4130 ng/mL), AST/ALT 711/161U/L, lesão renal aguda (Cr 1,9 mg/dL ureia 58) e eritrocitúria (>300/uL). Sem alterações ecográficas (reno-abdomino-pelvica). No internamento na Unidade de cuidados intermédios normalizaram os valores de CK e creatina séricas, após terapêutica de suporte. Em consulta de seguimento de doenças neuromusculares admitiu-se discreta fraqueza proximal, sem hipertrofia muscular ou miotonia. O estudo metabólico foi negativo. Pesquisaram-se as variantes no gene *CICN1* presentes na mãe tendo-se identificado, em heterozigotia, a variante c.220C>T. Prosseguiu-se a investigação com o painel genético para rabdomiólise que permitiu identificar variantes, em heterozigotia composta, no gene *PYGM*, confirmando tratar-se da doença de Mcardle.

**Conclusão:** Atendendo aos antecedentes familiares conhecidos, destaca-se a pertinência de questionar o diagnóstico de MC perante um quadro de rabdomiólise grave num portador assintomático, sem história de fraqueza e sinais clínicos de miotonia. O recurso a painéis genéticos permitiu identificar a doença de Mcardle e ajustar o seu seguimento. Ressalva-se o insólito achado de duas doenças musculares raras de transmissão autossómica recessiva, no mesmo agregado familiar.

## EP-29 - O PAPEL DO RÁCIO NEUTRÓFILO-LINFÓCITO COMO PREDITOR PROGNÓSTICO NA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

André Costa<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>2</sup>; Maria do Céu Branco<sup>2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva que afeta os neurónios motores e cuja etiologia permanece incerta. O papel da neuroinflamação na fisiopatologia da doença tem sido discutido nos últimos anos. À semelhança de outras patologias, o rácio neutrófilo-linfócito (RNL) parece ser um preditor independente da progressão e sobrevivência dos doentes com ELA. O objetivo foi caracterizar a influência do RNL no prognóstico dos doentes com ELA.

**Metodologia:** Estudo observacional e retrospectivo dos doentes com diagnóstico de ELA provável/definitiva, segundo os critérios de El Escorial, entre Janeiro de 2011 e Dezembro de 2021. Foram recolhidas variáveis clínicas através dos registos clínicos. O RNL foi calculado através do número absoluto de neutrófilos e linfócitos no momento do diagnóstico e a amostra dividida em 2 grupos (RNL < 3 e RNL > 3). A análise estatística foi realizada no SPSS, versão 26.

**Resultados:** Incluiu-se 123 doentes, 81 (65,9%) do sexo masculino. O RNL foi inferior e superior a três em 54 e 34 doentes, respetivamente. As medianas do tempo sintomas-diagnóstico, diagnóstico-ventilação (VNI) não foram estatisticamente diferentes entre os 2 grupos ( $p=0,830$ ;  $p=0,058$ ). A análise do subgrupo de ELA de início espinal mostrou que a mediana do tempo diagnóstico-ventilação foi estatisticamente inferior no grupo com RNL > 3 (Mdn (AIQ) = 5 (12) vs 14 (16);  $p=0,032$ ). Apesar de uma tendência para menor tempo de sobrevivência no grupo com RNL > 3, a

análise de sobrevivência Kaplan-Meier dos doentes com ELA de início espinal não foi estatisticamente diferente entre os 2 grupos.

**Conclusão:** Pese embora as limitações inerentes à natureza retrospectiva e tamanho amostral do estudo, RNL mais elevados parecem associar-se a uma progressão mais rápida para a necessidade de VNI nos doentes com ELA de início espinal e a uma possível sobrevida inferior, sugerindo ser um potencial preditor de prognóstico.

## EP-30 - UMA ATAXIA DIFÍCIL DE (DI)GERIR

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:** A ataxia pode ter uma miríade de etiologias, algumas das quais tratáveis. O seu estudo é, muitas vezes, orientado em função da topografia (cerebelo, cordões posteriores da medula e/ou nervo periférico).

**Caso Clínico:** Homem de 63 anos, com antecedentes de retinite pigmentar desde a infância, sem história familiar de doença neurológica ou oftalmológica, nem de consanguinidade. Observado por Neurologia por queixas de desequilíbrio lentamente progressivo, de início impreciso, mas com anos de evolução. Objetivamente com hipovisão bilateral grave, hiporreflexia osteotendinosa dos membros superiores (MS) e arreflexia dos inferiores, apalrestesia nas extremidades dos quatro membros, discreta dismetria e disdiacocinésia dos MS, prova de Romberg positiva, marcha de base alargada e incapacidade de realizar tandem.

O estudo analítico das causas adquiridas mais comuns revelou apenas ligeiro défice de vitamina B12 (posteriormente suplementado). Sem alterações da RM cerebral e medular. A eletromiografia foi compatível com polineuropatia axonal sensitivo-motora (predomínio sensitivo). O estudo do DNA mitocondrial não demonstrou alterações, excluindo NARP (*neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa*). Não foram detetadas expansões patológicas do gene *RFC1* nem variantes patogénicas no painel de neuropatias hereditárias. Realizado, então, mendelioma, que revelou uma variante provavelmente patogénica em heterozigotia do gene *RP1* (retinite pigmentar tipo 1) e uma variante patogénica em homozigotia no gene *SAR1B*, causadora de doença de retenção dos quilomicrons.

Retrospectivamente, constatada diarreia com esteatorreia crónica. Confirmado grave défice de vitaminas A, D e E, bem como hipocolesterolemia. Assim, assumida ataxia por défice de vitamina E em contexto de má-absorção intestinal por doença de retenção de quilomicrons. Iniciada suplementação vitamínica e alterações dietéticas adequadas, e fisioterapia.

**Conclusão:** O estudo etiológico da ataxia deve ser exaustivo, incluindo sempre vitamina E e tendo em conta que a doença subjacente poderá não ser primariamente neurológica. Adicionalmente, a coexistência de retinite pigmentar não deve ser encarada como sinónima de doença mitocondrial.

## EP-31 - APRESENTAÇÃO CLÍNICA ASSIMÉTRICA, COM ENVOLVIMENTO DE PARES CRANIANOS BAIXOS: FENÓTIPO ATÍPICO DE NODO-PARANODOPATIA ASSOCIADA A ANTI NF-155

Marta Magriço<sup>1</sup>; Marco Fernandes<sup>1</sup>; André Caetano<sup>1</sup>; Luís Santos<sup>1</sup>

1-Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** As nodopatias autoimunes/nodo-paranodopa-

tias, são uma entidade rara e clinicamente distinta da CIDP, de acordo com as guidelines revisitadas da EFNS/PNS de 2021, causadas pela presença de anticorpos dirigidos às proteínas do paranodo e nodo de Ranvier, onde se inclui a Neurofascina-155 (NF155). Clinicamente distinguem-se pelo envolvimento polineuropático de predomínio distal, ataxia apendicular, tremor e fraca resposta à terapêutica com imunoglobulina.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de um homem de 43 anos, sem antecedentes pessoais conhecidos, com quadro de fraqueza e dormência dos membros inferiores, de predomínio distal com cerca de 2 meses de evolução. O estudo de condução nervosa documentou polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante. Analiticamente com estudo de paraproteinémias e pesquisa de anti-MAG negativo. Realizou punção lombar que revelou dissociação albumino-citológica (4 células mononucleares; hiperproteïnorráquia de 187 mg/dL). Sob o diagnóstico presumível de CIDP iniciou terapêutica com imunoglobulina 2 g/Kg. Contudo, apresentou agravamento progressivo do défice motor, com tetraparésia arreflexica, assimétrica, de predomínio distal, a esboçar *wrist drop* à esquerda, ataxia sensorial tetrapendicular, PFP-eriférica bilateral e disфонia por parésia de corda vocal unilateral. Considerou-se a hipótese de uma nodo-paranodopatia, confirmada pela pesquisa de anti-NF155 positiva. Iniciou prednisolona na dose de 60 mg/dia e rituximab. Após introdução de rituximab, assistiu-se a uma melhoria clínica acentuada.

**Conclusão:** O presente caso ilustra que apesar de rara, as Nodo-paranodopatias devem ser equacionadas perante doentes com envolvimento polineuropático de predomínio distal, ataxia e fraca resposta à terapêutica com imunoglobulina. Não obstante, o envolvimento de pares cranianos baixos e a apresentação clínica assimétrica, representam atipias no fenótipo clínico desta entidade, ilustrando o seu fenótipo heterogéneo. Realça-se a necessidade de um elevado grau de suspeição clínica, para a correta identificação de nodo-paranodopatias, com importantes implicações terapêuticas e prognósticas.

## EP-32 - DISTROFIAS MUSCULARES EM IDADE PEDIÁTRICA: UMA SÉRIE DE CASOS

Mário Ribeiro<sup>1</sup>; Sofia Lopes<sup>2</sup>; Cláudia Magalhães<sup>1</sup>; Ricardo Maré<sup>2</sup>; Cláudia Patraquim<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga, Serviço de Pediatria; 2-Hospital de Braga, Serviço de Neurologia

**Introdução:** As distrofias musculares (DM) são um grupo de doenças hereditárias que se caracterizam por fraqueza muscular progressiva. A sua forma de apresentação e gravidade podem ser variáveis. O objetivo foi caracterizar doentes com distrofia muscular em idade pediátrica de um centro hospitalar terciário.

**Metodologia:** Estudo observacional descritivo. Selecionaram-se doentes pediátricos observados em consulta de Neurologia-neuromusculares e Pediatria entre janeiro de 2020 e julho de 2022.

**Resultados:** Apresentamos uma série de 11 casos (8 do sexo masculino), com uma idade média na primeira consulta de 6,2 anos. Dos casos selecionados, 5 tinham diagnóstico de distrofia muscular de cinturas (DMC), 3 casos de distrofia miotónica, 2 casos de distrofia muscular de Duchenne (DMD) e 1 caso de distrofia muscular por défice de merosina (DMM). Os casos com diagnóstico mais tardio corresponderam às distrofias miotónicas, com idade média de 14 anos, face a uma média de 3 anos nos restantes tipos de distrofias. Todos os casos de DMC e distrofia miotónica tinham história familiar de DM, o que não se verificou nos restantes. Em 3 casos, uma elevação mantida das transaminases, sem sintomatologia associada ou alterações no

exame físico, foi o desencadeante da marcha diagnóstica. Três dos casos de DM de cinturas pertenciam ao subtipo das gama-sarcoglicanopatias e tinham história de consanguinidade parental. Os doentes com DMD realizaram diagnóstico genético e no decorrer do seguimento apresentaram hipotonia, pseudohipertrofia gemelar e quedas frequentes. Apenas o caso de DMM apresentava afetação do sistema respiratório com necessidade de ventilação não invasiva no período noturno.

**Conclusão:** Para além dos sintomas, padrão de fraqueza muscular, história familiar e existência de consanguinidade parental, devemos também investigar sistematicamente os doentes em idade pediátrica com elevação sustentada das transaminases, completando estudo com doseamento da creatina quinase. Valores elevados poderão levantar a suspeita de uma distrofia muscular, contribuindo para um diagnóstico mais precoce.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DO 10.º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Afonso Morgadinho	CO-03	Deborah Gelinas	EP-22
Alexandra Lopes	CO-06	Diana Alves	EP-08
Alexandre Aldomiro	EP-15	Diana Matos	CO-12
Alyne Cordeiro	CO-03; EP-08	Diogo Antão	CO-11
Ana Azevedo	CO-11; EP-17	Diogo Portugal	EP-03
Ana Cristina Ferreira	EP-21	Duarte Dantas	CO-04
Ana Filipa Brandão	CO-06	Eduard Gallardo	EP-03
Ana Filipa Santos	CO-12	Elisa Silva	EP-08
Ana Graça Velon	CO-07	Fátima Lopes	CO-06
Ana João Marques	CO-02; EP-26	Fernando Marques	EP-12
Ana Lopes	CO-06	Fernando Pita	EP-06; EP-07
Ana Luísa Matos	EP-13	Filipe Alves	CO-06
Ana Rita Silva	CO-12	Filipe Godinho	EP-14
Anabela Matos	EP-13	Flávia Fonseca	EP-12
André Azevedo	CO-09	Francisco Antunes	CO-03
André Caetano	EP-31	Gabi Almeida	CO-12
André Costa	CO-02; EP-25; EP-26; EP-27; EP-29	Henrique Costa	EP-19
André Militão	EP-15	Henrique Moniz Costa	EP-23
André Rêgo	EP-20	Hildegberto Correia	EP-16
Andreia Ferreira	CO-10	Ilda Costa	CO-11
Andreia Ferreira	EP-28	Inês Marques	EP-08
Andreia Veiga	CO-02; CO-07; EP-25; EP-26; EP-29	Inês Palmares	EP-20
António Gonçalves	EP-10	Isabel Castro	EP-18
Argemiro Geraldo	EP-13	Isabel Conceição	CO-01; EP-18
Bárbara Teixeira	EP-17	Isabel Ferreira	EP-20
Beatriz L Pereira	CO-05	Isabel Moreira	EP-16
Beatriz Madureira	EP-03; EP-11; EP-16	Isabel Rovisco Monteiro	EP-13
Benjamin Van Hoorick	EP-22	Isabel Vidal	CO-01
Bibiana da Rocha	EP-22	Isabel Vidal	EP-05
Carolina Azoia	EP-27	Isabel Vidal Martins	EP-02
Carolina Fraga	CO-09	Ivone Soares	CO-12
Catarina Borges	CO-02; CO-07; EP-25; EP-29	Jan L. De Bleecker	EP-22
Catarina Campos	EP-05	Jan L. De Bleecker Verschuuren	EP-22
Catarina Falcão Campos	CO-01	Janice Alves	EP-15
Catarina Falcão de Campos	EP-02; EP-10; EP-18	Joana Alberto	CO-04
Catarina Matos	EP-20	Joana Coelho	EP-09
Catarina Santos	EP-17	Joana Dionísio	EP-16
Cátia Carmona	EP-06; EP-07	Joana Ferreira Pinto	CO-12
Céline Tard	EP-22	Joana Marques	CO-11
Christiane Schneider-Gold	EP-22	Joana Moniz Dionísio	EP-03
Cláudia Magalhães	EP-32	Joana Pais	EP-12
Cláudia Monteiro	CO-09	Joana Romano	CO-04
Cláudia Patraquim	EP-32	Joana Vieira Naia	CO-10
Cláudia Santos Silva	CO-08; EP-01; EP-10	João Nunes	CO-11
Cristina Garrido	CO-09	João Parente-Freixo	CO-06
Cristina Lopes da Mota	EP-19	João Paulo Gabriel	EP-26

Jorge Oliveira		CO-06	Miguel Santos		EP-09
Jorge Pinto Basto		EP-11	Omar Rahman		EP-22
Jorge Sequeiros		CO-06	Paula A Videira		CO-05
José Carlos Cardoso		EP-13	Paulo Freitas		EP-20
José Castro		EP-18	Paulo Silva		CO-06
José Maria Bandeira Costa		CO-11	Pedro Coelho		EP-02; EP-10
José Paulo Monteiro		CO-03	Pedro La Feria		EP-20
José Pedro Vieira		EP-21	Pedro Lopes das Neves		EP-11
Luís Braz		EP-30	Pedro Lopes Neves		EP-20
Luís Negrão		EP-13	Pedro Pereira		CO-03; EP-08
Luís Santos		EP-31	Pedro Ribeiro		CO-04
Luisa Medeiros		EP-14	Purificação Tavares		EP-11
Mamede de Carvalho	CO-01; CO-08; EP-01		Rafael Roque	CO-08; EP-02; EP-03; EP-10; EP-11	
Manuela Santos		CO-09	Raquel Rojal		EP-03
Marco Fernandes		EP-31	Raquel Vilela		CO-04
Maria Céu Branco		CO-02; EP-25	Renato Mantegazza		EP-22
Maria do Céu Branco	EP-26; EP-27; EP-29		Ricardo Maré	CO-10; CO-12; EP-28; EP-32	
Maria Inês Silva	EP-06; EP-07		Rita Bastos-Ferreira		CO-06
Maria João Nabais Sá		CO-06	Rita Cagigal		EP-23
Maria João Pinto		EP-30	Rui Guerreiro		EP-15
Maria Jose Carrega		EP-04	Sara Gomes		EP-12
Maria Manuel Xavier		EP-13	Sara Morais		CO-06
Maria Margarida Andrade		EP-07	Sara Raimundo		EP-27
Mariana Alves Vargas		CO-07	Simão Cruz	EP-03; EP-11; EP-16; EP-20	
Mariana Barbosa		CO-05	Sofia Delgado	EP-03; EP-16; EP-20	
Mariana Ferreira		EP-11	Sofia Lopes	CO-10; EP-28; EP-32	
Mariana Rocha	EP-19; EP-23		Sofia Marques	CO-10; EP-11; EP-28	
Mariana V Fernandes		CO-11	Teresa Melo		EP-23
Mariana Vargas		EP-25	Teresa Moreno		EP-09
Mário Ribeiro		EP-32	Teresa Painho		EP-21
Marta Magriço		EP-31	Teresa Ramos		EP-04
Michael Swash		EP-01	Tiago Brito		EP-20
Michel Mendes	CO-02; CO-07; EP-25; EP-26; EP-27; EP-29		Tiago Geraldes		CO-03
Miguel Grunho		CO-03	Vera Montes		EP-06; EP-07
Miguel Miranda	EP-02; EP-05; EP-06; EP-07; EP-18		Vera Santos		EP-20
Miguel Oliveira Santos		CO-01; EP-18			

# REUNIÃO DE OUTONO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2022

Douro | 22 outubro 2022

Organização: Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla



## CASOS CLÍNICOS

### CC-01 - LEUCOENCEFALOPATIA TÓXICA SECUNDÁRIA A PEMBROLIZUMAB

Leonor Dias<sup>1,2</sup>; Verónica Cabreira<sup>1,2,3</sup>; Joana Guimarães<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, Portugal; 3-Center for Clinical Brain Sciences, University of Edinburgh

**Introdução:** Os inibidores do *checkpoint* imunológico são fármacos imunomoduladores que revolucionaram a terapêutica de várias neoplasias. Ao induzirem um aumento da atividade das células T, podem provocar uma disrupção da tolerância imunológica e causar efeitos adversos imunológicos neurológicos, os quais podem ser severos e devem ser reconhecidos atempadamente.

**Caso Clínico:** Homem de 66 anos, com antecedentes de adenocarcinoma do pulmão com metastização cerebral e expressão elevada do ligando de morte programada-1, apresentou-se com quadro de alteração de comportamento e confusão após administração de 10 doses de pembrolizumab e radioterapia (30 Gy, em 10 frações) efetuada nos 10 meses anteriores. Além de lentificação psicomotora e défice cognitivo subcortical, não havia evidência de sinais meníngeos ou outros défices neurológicos focais. O estudo de líquido revelou hiperproteinorraquia ligeira (62 mg/L), mas sem alterações sugestivas de hipertensão intracraniana ou infeção. Uma investigação extensa excluiu ainda vasculite, encefalite paraneoplásica e leucoencefalopatia multifocal progressiva. A RM cerebral com ponderação em T2 *fluid-attenuated inversion recovery*, demonstrou uma extensa hiperintensidade da substância branca supratentorial, envolvendo os centros semi-ovais, coroa radiata e regiões capsulares, com aspecto confluyente, sugestiva de leucoencefalopatia tóxica. O eletroencefalograma demonstrou atividade lenta generalizada, mas sem descargas epileptiformes, excluindo estado de mal não convulsivo. O quadro clínico, juntamente com os resultados dos exames complementares de diagnóstico, foi sugestivo de uma encefalopatia difusa e leucoencefalopatia tóxica, secundária a pembrolizumab. Apesar da descontinuação do fármaco e da realização de pulsos de metilprednisolona em alta dose (1 g, endovenoso, durante 5 dias), não foi objetivada melhoria clínica nem imagiológica.

**Conclusão:** A combinação de inibidores de *checkpoint* imune e radiação deve ser feita com cautela, uma vez que a segurança, eficácia e o timing destas abordagens não é claro. Apesar da descontinuação do fármaco estar indicada, a melhor abordagem terapêutica a estas complicações e as suas potenciais sequelas não são ainda conhecidas.

### CC-02 - ENCEFALOMIELE AGUDA DISSEMINADA, ANTICORPOS ANTI-MOG E IMAGEM CEREBRAL: SUBTILEZAS E ATIPIAS DA PRIMEIRA INFÂNCIA

Raquel Gonçalves<sup>1</sup>; Ana Catarina Cordeiro<sup>1</sup>; Teresa Lopes<sup>1</sup>; Sílvia Martins<sup>2</sup>; Joana Afonso Ribeiro<sup>1</sup>; Rui Pedro Pais<sup>2</sup>; Filipe Palavra<sup>1,3</sup>

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR) e Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A encefalomielite aguda disseminada (ADEM) é uma doença inflamatória e desmielinizante com envolvimento multifocal do sistema nervoso central, acompanhando-se de encefalopatia. É tipicamente precedida por infeções, sendo a síndrome mais frequentemente associada à presença de anticorpos anti-MOG, em idade pediátrica.

**Caso Clínico:** Menino de 3 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, observado no serviço de urgência (SU) por apresentar um quadro de sonolência, tetraparésia assimétrica de predomínio esquerdo, hiperreflexia miotática e marcha atáxica, instalado 5 dias depois de uma intercorrência infecciosa. A punção lombar não revelou alterações e o traçado eletroencefalográfico apresentava-se lentificado. A RM do neuroeixo foi compatível com o diagnóstico de uma ADEM, tendo sido detetados anticorpos anti-MOG no soro. Teve uma excelente evolução clínica após 5 dias de tratamento com metilprednisolona endovenosa. Foi observado 3 meses depois no SU por apresentar um quadro de disartria e ataxia da marcha, uma semana depois do diagnóstico de uma pneumonia bacteriana. A RM revelou a presença de lesões compatíveis com ADEM, particularmente na fossa posterior, mas de aspeto atípico, centradas nos núcleos dentados do cerebelo. Os anticorpos anti-MOG mantinham-se em circulação e foi novamente feito tratamento com metilprednisolona, a que se sucedeu um esquema de tratamento oral com prednisolona, registando-se ótima evolução clínica.

**Conclusão:** Nas crianças com ADEM e anticorpos anti-MOG, a ataxia é a apresentação clínica mais comum. É certo que, em idade pediátrica, tendem a existir mais lesões na fossa posterior, envolvendo o cerebelo e os seus pedúnculos, mas é infrequente a identificação de lesões centradas nos núcleos dentados, o que, numa eventual primeira apresentação clínica, pode suscitar a necessidade de um diagnóstico diferencial mais complexo. Apesar de a maioria das crianças com ADEM e

anticorpos anti-MOG terem um curso monofásico da doença, a recorrência acontece habitualmente no primeiro ano, quando a seropositividade é persistente.

### CC-03 - PERSISTENT ANTI-AQUAPORIN 4 IGG IN A PATIENT WITH SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS

Beatriz Nunes Vicente<sup>1</sup>; Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>; João Ferreira<sup>1</sup>; João de Sá<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introduction:** Systemic lupus erythematosus (SLE) is an autoimmune disease with a wide range of possible neurological symptoms, in particular cerebrovascular disease and demyelinating syndromes. Overlap syndromes of SLE with other autoimmune disorders are often reported, including with neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD). The anti-aquaporin 4 immunoglobulin G (anti-AQP4 IgG) is a highly specific biomarker of NMOSD, when determined using cell-based assays (CBA). We report a case of SLE with persistently positive AQP4-IgG without imaging or clinical symptoms or signs suggesting NMOSD.

**Case Report:** A 32-year-old female patient, with history of cutaneous and articular SLE treated with hydroxychloroquine 400mg id and azathioprine 50 mg id, presents to the hospital with sudden onset left hemibody paresthesias lasting for 2 hours. She had no previous neurological events. The neurological examination was unremarkable. Gadolinium-enhanced brain and spinal cord MRI showed no ischemic or inflammatory lesions. CSF analysis was normal, and no oligoclonal bands were detected. Both EEG and cardiac evaluation were normal, as well as carotid ultrasound. Blood tests showed controlled SLE activity markers, negative antiphospholipid antibodies, and negative infectious serologies. An extended antibody screening revealed a low-titer (1:20) positive anti-AQP4 IgG, confirmed using a fixed CBA. Reevaluation at 6-month follow-up showed a persistently positive AQP4-IgG, and at 12-month follow-up the patient had no recurrence of neurological symptoms nor inflammatory lesions in a control MRI.

**Conclusion:** Despite the high specificity of AQP4-IgG for NMOSD, the presence of these antibodies may occur in the setting of other autoimmune disorders. In the absence of typical clinical or imaging features of NMOSD, the presence of AQP4-IgG is of unknown significance, and we cannot rule out a possible transient ischemic attack as a manifestation of neuro-SLE in our patient. Therefore, long-term follow up of these patients may be necessary to detect signs of NMOSD and recurrence of neurological symptoms.

### CC-04 - DOENÇA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-MOG (MOGAD): DISTINTAS APRESENTAÇÕES EM IDADES DIFERENTES

Ângela Pereira<sup>1,2</sup>; Cláudia Monteiro<sup>1,3</sup>; Beatriz Vieira<sup>4</sup>; Cristina Garrido<sup>1</sup>; Joana Martins<sup>1</sup>; Sónia Figueiroa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia Pediátrica do Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Pediatria do Hospital de Braga; 3-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 4-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Póvoa de Varzim-Vila do Conde

**Introdução:** MOGAD é uma entidade clínica com apresentação variável e cujo curso na criança é distinto do adulto.

Pode ser monofásica ou recorrente e, nas crianças mais novas, a manifestação inicial mais comum é ADEM. A conversão de anti-MOG para seronegatividade associa-se a menor risco de recorrência mas a sua positividade persistente não está invariavelmente associada a recorrência.

**Caso Clínico:** Apresentamos uma adolescente diagnosticada com ADEM aos 8 anos (A) de idade seguido, 5 anos depois, de nevrite óptica bilateral, permitindo o diagnóstico de MOGAD.

Previamente saudável, com cefaleias progressivas com 2 meses de evolução, é internada aos 8A por alteração do comportamento e sinais neurológicos multifocais, sem história prévia de infeção ou imunização.

A RM-CE revelou múltiplas lesões supra e infratentoriais assimétricas, atingindo simultaneamente substância branca e cinzenta, com moderada expansão. O LCR apresentou pleocitose de predomínio linfocitário, bandas oligoclonais positivas e a determinação de anti-MOG sérico foi positiva.

Realizou ciclo de metilprednisolona seguido de prednisolona que manteve 4 meses em redução gradual.

Evoluiu mantendo positividade de anti-MOG sérico e as RM-CE de controlo não evidenciaram novas lesões.

Aos 13A, por cefaleias e défice visual bilateral de instalação súbita, repetiu RM-CE que revelou novas lesões inflamatórias cerebrais captantes envolvendo os nervos ópticos. O LCR apresentou pleocitose de predomínio linfocitário e mantinha positividade de anti-MOG sérico. Efetuou novo ciclo de metilprednisolona (com melhoria), seguida de imunoglobulina endovenosa e iniciou azatioprina.

**Conclusão:** Este caso ilustra as dificuldades no diagnóstico diferencial das doenças desmielinizantes da criança e a importância do seguimento de doentes com ADEM bem como da determinação seriada dos anti-MOG. As manifestações clínicas variam de acordo com a idade de apresentação, sendo na adolescência mais semelhante à apresentação do adulto.

### CC-05 - LEUCOENCEFALOPATIAS HEREDITÁRIAS DIAGNOSTICADAS NA IDADE ADULTA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE UMA COORTE NUM CENTRO TERCIÁRIO

António Costa<sup>1</sup>; João Moura<sup>1</sup>; Liliana Igreja<sup>2</sup>; Elaine Aires<sup>1</sup>; Ana Martins Silva<sup>1</sup>; Ana Paula Sousa<sup>3</sup>; Rui Felgueiras<sup>1</sup>; Ricardo Taipa<sup>4</sup>; Marina Magalhães<sup>1</sup>; Joana Damásio<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto. Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto. Portugal; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto. Portugal; 4-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto. Portugal

**Introdução:** As leucoencefalopatias hereditárias constituem um grupo de patologias heterogéneo que primariamente afectam a substância branca. Com o desenvolvimento de terapias génicas e de reposição, o seu reconhecimento torna-se mais relevante.

O nosso objetivo foi caracterizar uma coorte com diagnóstico definitivo/provável de leucoencefalopatia hereditária, obtido na idade adulta.

**Métodos:** Identificaram-se todos os doentes a quem foi pedido um teste genético para leucoencefalopatia, ou que na informação clínica constava doença de substância branca, consultando uma base de dados de testes genéticos do nosso centro (2016-2020). Recolheram-se dados demográficos-clínicos e complementares da investigação.

**Resultados:** A coorte é formada por 69 doentes (58% feminino, 46,4% início pediátrico). No grupo de início pediátrico (GIP)

as apresentações mais frequentes foram atraso cognitivo (62,5%) e doenças do movimento (37,5%); verificou-se o mesmo no grupo de início adulto (GIA) com deterioração cognitiva (37,8%) e doenças do movimento (35,1%). Do ponto de vista imagiológico, globalmente observou-se com maior frequência um envolvimento simétrico da SB, uma distribuição multifocal e uma localização difusa, (sem localização predominante), bem como atrofia encefálica global. Foi obtido um diagnóstico definitivo em 46,9% dos doentes do GIP e 21,6% do GIA. A doença de Pelizaeus-Merzbacher e a síndrome de Aicardi-Goutières foram diagnosticadas exclusivamente no GIP (20% cada); doença de substância branca associada ao *HTRA1* apenas no GIA (37,5%). *Vanishing white matter disease* (6,1% GIP, 25% GIA), e doenças mitocondriais (13,3% GIP, 12,5% GIA) foram diagnosticadas em ambos os grupos. O tempo médio apresentação-diagnóstico foi de 35,9 anos (17-54) no GIP e 8,9 anos (2-19) no GIA.

**Conclusão:** A alta prevalência das formas de instalação pediátrica reflecte não só a epidemiologia das leucoencefalopatias hereditárias, como também o atraso diagnóstico até à idade adulta. Globalmente, a proporção de doentes que após investigação disponível se mantem sem diagnóstico é ainda assinalável, sendo-o igualmente a diferença entre os dois grupos.

## CC-06 - DISSOCIAÇÃO CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA EM POSSÍVEL NMOSS

Carolina Guerreiro<sup>1</sup>; Patrícia Faustino<sup>1</sup>; Gonçalo Gama Lobo<sup>1</sup>; Teresa Morais<sup>1</sup>; Manuel Manita<sup>1</sup>; Rute Relvas<sup>1</sup>; João Sequeira<sup>1</sup>; Carlos Capela<sup>1</sup>; Filipa Ladeira<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** As doenças do espectro da neuromielite ótica decorrem com envolvimento clínico-imagiológico óptico-espinal e da área postrema com sintomas potencialmente graves. A literatura recente estima que somente cerca de 3,4% dos doentes apresentam lesões assintomáticas, pelo que a monitorização da doença e da resposta terapêutica assenta em critérios clínicos.

**Caso Clínico:** Homem de 71 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e síndrome depressiva.

Em abril de 2022, iniciou quadro subagudo de sinal de Lhermitte, monoparésia grau 1 e hipostesia superficial e profunda do membro inferior direito, associadas a incontinência de esfíncteres fecal e urinário. Realizou RM neuroeixo que documentou lesões multifocais medulares cervico-dorsais inferiores a 3 segmentos, atrofia do nervo óptico direito e lesões dos feixes corticoespinais mesencefálicos e supratentoriais, sem restrição à difusão ou captação de gadolínio, interpretadas como possível ADEM. Realizou 5 dias de corticoterapia endovenosa com melhoria inicial. Em maio de 2022, desenvolveu quadro de mielopatia dorsal completa, sem resposta à corticoterapia oral. Foi reinternado em Agosto e realizou plasmaferese com melhoria clínica. Em RM de reavaliação em Agosto, documentaram-se incontáveis novas lesões medulares, maioritariamente inferiores a 3 segmentos, latero-medulares, mas também lesão dorsal centro-medular com extensão superior a 3 segmentos e atingimento de novo do nervo óptico esquerdo. Repetiu exame citoquímico do LCR, sem alterações, serologias infecciosas e PCR de vírus neurotrópicos no LCR negativas. Anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG negativos no soro e LCR. Sem síntese intratecal. Fez estudo alargado de pesquisa de neoplasia oculta, sem alterações.

**Conclusão:** Apesar de se admitir provável NMOSS seronegativa, o doente apresenta importante dissociação clínico-imagiológica nomeadamente com afeção subclínica do nervo óptico, diencefálica e mesencefálica pouco característica desta entidade clínica, pelo que persiste algum grau de incerteza

diagnóstica. Por outro lado, a monitorização imagiológica regular independente da evolução clínica poderia ter um papel importante na vigilância do doente apresentado.

## CC-07 - SUBTLE NEUROLOGICAL INVOLVEMENT IN A YOUNG WOMAN WITH LGI1 RELATED LIMBIC ENCEPHALITIS

José Menezes<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Katia Benchimol<sup>1</sup>; Antonio Alho<sup>2</sup>; Carlos Vieira<sup>1</sup>; Rita Martins<sup>1</sup>; Cristina Costa<sup>1</sup>; Mariana Santos<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>

1-HFF; 2-Hospital Distrital de Santarém

**Introduction:** Leucine-rich glioma-inactivated 1 (LGI1)-related limbic encephalitis is a rare autoimmune disorder characterized mainly by faciobrachial dystonic seizures cognitive dysfunction and hyponatremia. Psychiatric manifestations are reported during the disease course in about 60% of patients.

**Case Report:** A 26-year-old woman, with no significant medical history, including psychiatric illnesses, not taking any medication or illicit substances, was brought to the emergency room due to sudden persecutory delusions and auditory hallucinations. Her family relatives described memory impairment, altered behavior, personality changes, apathy, isolation with disturbance in daily activities, for the past 4 months with progressively worsening.

She was firstly examined by the psychiatric team who considered an acute psychotic episode but a neurology consultation was requested. During examination, she was drowsy and uncooperative, with no focal signs (including speech disturbances, extrapyramidal signs or dysautonomia), scoring 19/30 at MoCA Evaluation.

The patient was admitted to the ward and after an extensive investigation, brain MRI showed depicted bilateral (predominantly right) mesio-temporal hyper intensities, electroencephalography showed right temporal paroxistic activity; CSF analysis was normal, including no oligoclonal bands. The blood serum tests came positive for LGI-1 IgG, and negative for NMDA, GAD, GABAa, and calcium channels. Body CT-PET scan excluded occult neoplasia.

Several psychotropic and antiepileptic drugs combined with immunotherapy (high dose methylprednisolone and intravenous immunoglobulins) were started with partial improvement. Rituximab was the maintenance therapy of choice with good response. Neuropsychological assessment revealed minor attention deficits.

**Conclusion:** This case illustrates that patients with LGI1-antibody encephalitis can present solely with neuropsychiatric features. In fact, to the best of our knowledge there are no other cases reporting acute psychotic episodes as first manifestation without any other somatic symptoms, namely seizures. Furthermore, the poor response to routine neuroleptics highlight the importance of an early detection prompting the adequate treatment.

## CC-08 - A RARE CASE OF MARBURG VARIANT OF MULTIPLE SCLEROSIS WITH CLINICO-RADIOLOGICAL MISMATCH IN THERAPEUTIC RESPONSE

José Menezes<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Katia Benchimol<sup>1</sup>; Carlos Casimiro<sup>1</sup>; Martinha Chorão<sup>2</sup>; Paulo Freitas<sup>1</sup>; Catarina Matos<sup>1</sup>; Cristina Costa<sup>1</sup>; Rita Martins<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>

1-HFF; 2-Egas Moniz

**Introduction:** Marburg variant is a very rare, severe, and fulminant pseudo tumor form of multiple sclerosis (MS) with high morbidity and mortality rates.

**Case Report:** A 59-year-old woman, with history of hypertension, type 2 diabetes, hyperthyroidism and sleep apnoea, was admitted to the emergency room due to altered mental status. In the last days the patient experienced progressive prostration and weakness of the left limbs.

Neurological examination showed left visual neglect, vertical gaze palsy, left hemiparesis. Brain CT revealed right frontal subcortical hypodensity, and a stroke was considered. Nevertheless, in the following days, rapidly, evolving to a stuporous state leading to admission in ICU. Brain MRI revealed countless oval lesions. The CSF cytochemical analysis was normal, and the patient started broad spectrum antibiotics, including coverage for parasites. CSF and blood analyses and several body scans excluded infections, neoplasia or systemic inflammatory disorders. There were no oligoclonal bands. Aquaporin and MOG antibodies were negative. An atypical demyelinating disease was considered and empirically high dose steroids were started without any clinical or imagological response. A brain biopsy prominent inflammatory infiltrate and signs of demyelination. Plasmapheresis was completed with some clinical improvement and natalizumab was subsequently started. Despite an impressive imagological response, after 6 months the patient scored 9.5/10 at EDSS.

**Conclusion:** We report an exceedingly rare case of a Marburg variant of MS. Despite the importance of a neuropathological confirmation of atypical forms of MS, cerebral biopsy should not delay the institution of the appropriate therapies. As illustrated by our case, usual immunosuppressive treatments for aggressive demyelinating disease do not provide satisfactory clinical improvement.

## CC-09 - MENINGIOMA DA BAINHA DO NERVO ÓPTICO COMO CAUSA DE NEUROPATIA ÓPTICA

Sofia Delgado<sup>1</sup>; Carlos Figueiredo<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>  
1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** O meningioma da bainha do nervo óptico (MBNO) é uma causa rara de diminuição da acuidade visual

(AV), que representa 1%-2% de todos os meningiomas. Estudos mostram uma elevada frequência de erros diagnósticos (geralmente diagnosticada erroneamente nevrite óptica), com impacto no prognóstico.

**Caso Clínico:** Mulher, 60 anos, com diminuição da AV do olho direito (OD) com instalação sub-aguda e agravamento paulatino, indolor. Na avaliação por oftalmologia apresentava OD com: défice pupilar aferente relativo, percepção apenas de movimento, sem discromatópsia, e atrofia do disco óptico. OCT com atrofia retiniana, TC-CE e órbitas com aumento da espessura do segmento posterior do complexo nervo-bainha óptica direita, hiperdenso. Na primeira observação na consulta de Neurologia (2 meses depois) apresentava agravamento clínico (amaurose do OD). A RM-CE e de órbita inicial revelou atrofia do nervo óptico (NO) direito (principalmente 2/3 posteriores) com realce periférico da bainha, colocando as hipóteses de doença granulomatosa ou inflamatória. Do restante estudo destaca-se LCR com citoquímico inocente e exame cultural negativo, IGRA positivo com PCR *Mycobacterium tuberculosis* negativa no LCR (iniciou terapêutica para tuberculose latente), ECA positivo no soro e negativo no LCR (TC de tórax inocente), anticorpos anti-aquaporina 4 e anti-MOG negativos, IgG4 negativo. A RM-CE de reavaliação (12 meses) mostrou o conhecido espessamento e realce da bainha do NO direito, acrescentando que este reforço era mais evidente nos segmentos intracanal e ápice orbitário, existindo também reforço da duramater na vertente superior direita do tubérculo selar e apófise clinoideia direita, colocando como hipótese mais provável MBNO.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de provável MBNO, cujo diagnóstico constituiu um desafio diagnóstico. Face a quadros atípicos (agravamento indolor e paulatino da AV, resultados paraclínicos inconclusivos/negativos) é fundamental a avaliação imagiológica regular e exaustiva. Este diagnóstico deve ser tido em conta no diagnóstico diferencial de neuropatia óptica/perineurite.

## CASOS CLÍNICOS – SUBSTÂNCIA BRANCA

### CC\_SB-01 - ENCEFALITE LÍMBICA SERONEGATIVA E ALTERAÇÕES VASCULÍTICAS DO SNC NUM MESMO DOENTE: QUE ENTIDADE?

Sofia Malheiro<sup>1</sup>; João Tarrío<sup>2</sup>; Joana Lopes<sup>1</sup>; Catarina Pinto<sup>2</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A associação entre encefalite autoimune e vasculite do SNC é rara, estando descrita em contexto de doença autoimune sistémica ou parainfecciosa. Apresentamos um caso dessa associação numa encefalite límbica autoimune seronegativa.

**Caso Clínico:** Homem, 72 anos, admitido no serviço de urgência por défice mnésico e alteração de comportamento subagudos (último mês). Estava parcialmente desorientado no tempo, com défice mnésico de predomínio recente e dificuldade de concentração. O quadro foi inicialmente filiado em hiponatremia de 120 mmol/L, mas sem melhoria após correção. Fez RM que revelou hipersinal em T2-FLAIR da amígdala, hipocampo e parahipocampo à esquerda; punção lombar com aumento discreto da proteínaorraquia (0,50 g/L), com PCR de vírus do grupo herpes negativa; EEG com identificação temporal esquerda e pesquisa de anticorpos antineuronais intracelulares e de superfície no sangue e LCR negativa. Assumida encefalite límbica seronegativa e excluída neoplasia oculta (TC e PET corporal, ecografia testicular normais), fez 10 dias de corticoterapia endovenosa, com resolução completa das alterações de comportamento, mantendo ligeiro défice mnésico. Manteve corticoterapia oral em esquema de desmame ao longo de meses, clinicamente estável e imiologicamente melhor em RM de controlo com involução parcial do hipersinal, persistindo apenas ao nível do hipocampo esquerdo. Nove meses após o quadro inicial (um mês após suspensão de corticoterapia) teve agravamento cognitivo ligeiro com surgimento de novos múltiplos focos hiperintensos em T2/FLAIR dispersos na substância branca supratentorial e focos hipointensos em T2\* justacorticais/córtico-piais esquerdos na RM, a sugerir vasculite do SNC. O rastreio de neoplasia subjacente, estudo imunológico e serologias foram novamente negativos. Iniciou-se ciclofosfamida (6 ciclos), seguida de azatioprina, com melhoria clínica e imiológica (regressão de algumas lesões hiperintensas).

**Conclusão:** ste caso ilustra a dificuldade da orientação terapêutica das encefalites autoimunes seronegativas, pela variabilidade de evoluções. A utilização de armas terapêuticas comuns a encefalite e vasculite foi eficaz.

### CC\_SB-02 - POSSÍVEL ESCLEROSE MÚLTIPLA APÓS ENCEFALITE AUTOIMUNE ANTI-NMDA

Ana Rita Castro<sup>1</sup>; Daniela Oliveira<sup>1</sup>; João Macedo Cunha<sup>1</sup>; Luís Ruano<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR)

**Introdução:** O diagnóstico de esclerose múltipla implica a exclusão de outras doenças autoimunes, mas a possibilidade de

patologias sobrepostas pode ser ponderada nalgumas situações.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de um homem saudável até abril de 2014, quando, com 20 anos de idade, desenvolve humor deprimido, abulia, isolamento e ideação suicida, progredindo após algumas semanas para desinibição, agitação psicomotora, alucinações auditivas, atividade delirante, alterações executivas e da linguagem, insónia e finalmente catatonía, mutismo e hipertonía dos quatro membros. O EEG demonstrava disfunção difusa ligeira e a RM cerebral não apresentava alterações. Foram detetados anticorpos anti-NMDA no LCR e no soro e excluídos síndromes paraneoplásicas e outras patologias autoimunes. Verificou-se melhoria clínica após ciclo de metilprednisolona e imunoglobulinas, tendo-se assumido o diagnóstico de encefalite autoimune anti-NMDA. Continuou a melhorar nos meses seguintes sob imunoglobulinas intravenosas, com resolução completa das alterações comportamentais e neuropsiquiátricas. Em 2015 desenvolveu nevríte óptica esquerda e a RM cerebral demonstrava várias novas lesões na substância branca periventricular, corpo caloso, corticossuabocorticais e tronco cerebral, sugerindo etiologia inflamatória/desmielinizante. O LCR revelava síntese intra-tecal de bandas oligoclonais, mantendo anticorpos anti-NMDA positivos, mas negativos no soro. Pela suspeita de encefalite anti-NMDA com doença desmielinizante sobreposta, cumprindo os critérios de McDonald para esclerose múltipla, iniciou tratamento imunossupressor com corticoterapia (6 meses) e azatioprina. Apesar de se manter assintomático, evidenciava novas lesões nas RM anuais, mesmo após titulação de dose de azatioprina, pelo que se alterou a terapêutica para rituximab em 2021, estando desde então sem atividade clínica nem imiológica.

**Conclusão:** Neste caso, a evolução clínica sugere a possibilidade de uma encefalite autoimune anti-NMDA ter precedido, ou eventualmente precipitado, um quadro clínico que poderia ser compatível com esclerose múltipla, havendo alguns casos semelhantes descritos na literatura. Pela dúvida diagnóstica, optou-se por um tratamento com potencial terapêutico nas duas doenças.

### CC\_SB-03 - ENCEFALOMIELEITE DISSEMINADA AGUDA RECIDIVANTE SERONEGATIVA EM IDADE PEDIÁTRICA

Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>; Ana Ferreira<sup>2</sup>; Joana Coelho<sup>2</sup>; Tiago Proença dos Santos<sup>2</sup>; Ana Cláudia Fonseca<sup>3</sup>; António Levy<sup>2</sup>; Sofia Quintas<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Serviço de Neuropediatria do Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Serviço de Oftalmologia do Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** O diagnóstico diferencial de encefalomielite disseminada aguda (ADEM) é vasto, e inclui as doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD) e doenças associadas ao MOG, sendo desafiante em casos seronegativos. A infeção viral prévia como desencadeante está bem documentada.

**Caso Clínico:** Rapaz, 12 anos, internado por cefaleia com características de hipertensão intracraniana e crise convulsiva. Da investigação, PL: 32 células (predomínio linfocitário), proteínas 75,1mg/dL; RM-CE: cerebrite bifrontal e sílvica; EEG: atividade lenta abundante frontotemporal. Ao 8º dia, dor ocular esquerda, confirmando-se em RM nevríte ótica esquerda. Fez ciclo de

metilprednisolona 5 dias e cumpriu 14 dias de antibioterapia/antiviral empírica. No soro, anticorpos antinucleares e citoplasmáticos positivos, padrão mosqueado, HLA-B27 positiva, Cocksackie IgM/IgG positivas e Bartonella hensellae fracamente positiva. Agentes infecciosos negativos no soro/LCR. BOC tipo 2 e pesquisa de AQP4 e MOG negativas. Dois meses depois, reagravamento oftalmológico. Repetiu investigação: RM neuroeixo com lesões meningoencefálicas multifocais e pré-quiásmática direita, captantes, e lesão extensa C5-6 até ao cone, sem captação; PL com 28,8 células, predomínio linfocitário, com hiperproteínorráquia. Após ciclo de metilprednisolona 5 dias, manteve corticoide e iniciou azatioprina. Aos 3 meses, padrão migratório imagiológico das lesões encefálicas, agora a nível sulcal parieto-occipito-temporal esquerdo, com desaparecimento das lesões ópticas e medulares. Aos 6 meses, desaparecimento das lesões. Aos 24 meses, assintomático, verificando-se redução da camada de fibras nervosas peripapilar temporal superior e inferior. Mantém-se sob azatioprina, com colheita de AQP4 e MOG periódicos, vigilância imagiológica e neurooftalmológica.

**Conclusão:** Os anticorpos anti-MOG são detetados em apenas metade dos casos de ADEM. A presença de AQP4 pode ser documentada mais tardiamente nos casos de NMO, pelo que está recomendada a sua pesquisa periódica. Este caso ilustra também a importância de um diagnóstico diferencial extenso nos casos de ADEM perante anticorpos negativos e a necessidade de reavaliação imagiológica frequente.

## CC\_SB-04 - DOENÇA ANTI-MOG ASSOCIADA A REALCE PAQUIMENÍNGEO

Francisca Ferreira<sup>1,2</sup>; Rafael Dias<sup>1,3,4</sup>; Rita Figueiredo<sup>5</sup>; Joana Guimarães<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Madeira, Portugal; 4-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

**Introdução:** A doença relacionada com anticorpos anti-glicoproteína mielina-oligodendrítico (MOG) é uma doença neurológica inflamatória com padrão fenotípico heterogéneo, sendo a nevrite ótica, encefalomielite aguda disseminada ou mielite as síndromes clínicas de apresentação mais frequentes. As manifestações imagiológicas cerebrais são vastas, não existindo um padrão característico da doença.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 51 anos com antecedentes de perturbação do uso de álcool, pancreatite aguda litíase/toxica e consumo de tabaco, recorreu ao serviço de urgência com queixas de hipovisão bilateral progressiva, de predomínio esquerdo, com 6 meses de evolução e agravamento recente. Ao exame neurológico apresentava diminuição marcada da acuidade visual à esquerda, discromatopsia, defeito pupilar aferente relativo esquerdo e ausência de alterações do fundo ocular. Durante o internamento no Serviço de Neurologia realizou ressonância magnética cerebral e das órbitas que revelou ligeiro realce paquimeningeo difuso, sem outras alterações de relevo e os potenciais evocados visuais documentaram lesão desmielinizante bilateral das vias óticas. Realizou posteriormente punção lombar, com evidência de hiperproteínorráquia, sem pleocitose ou consumo de glicose, com estudo infeccioso, anatomopatológico e autoimune negativos incluindo bandas oligoclonais negativas. As principais causas infecciosas, inflamatórias e neoplásicas/paraneoplásicas de realce paquimeningeo foram excluídas. No contexto de nevrite ótica bilateral, completou estudo sérico autoimune, com a presença isolada de

anticorpos anti-MOG detetados por imunofluorescência indireta confirmando diagnóstico de doença anti-MOG. Apesar da ausência de tratamento dirigido a doente apresentou melhoria clínica progressiva até à recuperação completa.

**Conclusão:** A presença de realce paquimeningeo associado à doença anti-MOG é um achado raro, estando descritos apenas dois casos de paquimeningite hipertrófica anti-MOG positiva na literatura. O mecanismo fisiopatológico associado a esta alteração poderá estar relacionado com a interação dos anticorpos anti-MOG com o tecido neuroglial heterotópico que pode ser encontrado na dura-máter.

## CC\_SB-05 - SÍNDROME ÓPTICO-ESPINHAL: EVOLUÇÃO CLÍNICA E DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Patrícia Faustino<sup>2</sup>; Gonçalo Gama Lobo<sup>1</sup>; Filipe Godinho<sup>2</sup>; Jorge Oliveira<sup>3</sup>; Joana Parra<sup>4</sup>; Guilherme Neri<sup>5</sup>; Carlos Capela<sup>2</sup>; Filipa Ladeira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Baixo Vouga; 5-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** O diagnóstico diferencial de síndromes óptico-espinhais é extenso. A apresentação sob a forma de exacerbação aguda, a presença de síntese intratecal e os achados imagiológicos inespecíficos podem precipitar o diagnóstico de doenças desmielinizantes do SNC, contudo estas podem ocorrer noutras patologias, nomeadamente genéticas degenerativas.

**Caso Clínico:** Mulher 51 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Em março de 2005, quadro subagudo de diminuição da acuidade visual (AV) do olho direito com evolução para bilateral, predomínio na visão central, sem dor ou discromatopsia. Realizou RM neuroeixo sem alterações e PL com 35 células, sem outras alterações (sem pesquisa de bandas oligoclonais). Melhorou após corticóides. Desde dezembro de 2005, iniciou quadro progressivo de paraparésia e descoorinação dos membros inferiores progressiva com episódios de exacerbação, deslocando-se de cadeira de rodas desde 2008; e progressiva deterioração da acuidade visual com AV 1/50 em 2022. Repetiu PL que revelou síntese intratecal de IgG e RM seriadas entre 2005 e 2019, que documentaram apenas lesões punctiformes subcorticais inespecíficas encefálicas, e presença de atrofia cerebelosa em 2019, admitindo-se no primeiro estudo medular em 2005 a presença de lesões desmielinizantes cervico-dorsais que não foram documentadas nos exames medulares subsequentes em 2011 e 2019. O doseamento enzimático de beta-galactosidase, beta-glucuronidase, galactose-6-sulfatase, glicosaminoglicanos e oligossacáridos foi normal. Admitindo-se Esclerose Múltipla, realizou múltiplos tratamentos imunomoduladores entre 2006-2015, mantendo declínio clínico progressivo. Realizou painel genético de paraparésias espásticas que revelou variantes potencialmente patogénicas em heterozigotia em dois genes, um associado a ataxia espino-cerebelosa 34 e doença de Stargardt tipo 3 (ELOVL4) e outro a paraparésia espástica tipo 15 (ZFYVE26).

**Conclusão:** Apesar dos achados clínicos iniciais favorecerem o diagnóstico de Esclerose Múltipla, a evolução clínica para cegueira e paraplegia com marcada dissociação clínico-imagiológica e o achado de uma possível variante genética patogénica associada a ataxia autossómica dominante e maculopatia progressiva colocam dúvidas diagnósticas.

## CC\_SB-06 - ALTERAÇÕES DA SUBSTÂNCIA BRANCA ASSOCIADAS A ATAXIA SUBAGUDA

Ana Lúcia Neves<sup>1,2</sup>; Mafalda Seabra<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto – Portugal; 2-Departamento de Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

**Introdução:** O diagnóstico de esclerose múltipla (EM) pode ser desafiante pela panóplia de apresentações clínicas e ausência de biomarcadores específicos, podendo mimetizar outras patologias inflamatórias ou genéticas, sendo a adrenoleucodistrofia ligada ao X (ALD-X) a mais comumente confundida. A ALD-X é causada por uma mutação no gene do peroxissoma *ABCD1* e caracteriza-se por desmielinização progressiva do SNC e insuficiência suprarrenal periférica. A forma adulta caracteriza-se por paraparesia espástica e patologia génitourinária e o diagnóstico é confirmado pela elevação dos ácidos gordos de cadeia muito longa (AGCML).

**Caso Clínico:** Sexo masculino, 32 anos, com história de três reprovações e antecedente familiar de morte da irmã pelos 32 anos com suspeita de EM, apresenta quadro subagudo de disartria escândida, espasticidade dos membros inferiores, hiperreflexia, dismetria à direita e marcha atáxica, incapaz de marcha autónoma. Na RM cerebral com hipsinal em T2/FLAIR e hipossinal em T1 “em toalha” a interessar a substância branca periventricular fronto-parietal, com extensão aos centros semiovais e planos subcorticais, poupando as fibras U, de forma simétrica. Foram descartadas causas infecciosas e tóxico/metabólicas. A etiologia imunomediada prevaleceu como a mais provável, pelos achados do LCR – pleocitose, proteinorráquia e bandas oligoclonais positivas. Iniciou tratamento com metilprednisolona e imunoglobulina, com melhoria funcional marcada (recuperou a marcha). Os restantes exames não revelaram atingimento de outras áreas, com exceção de hepatomegalia. O painel *Next Generation Sequencing* de leucoencefalopatias e leucodistrofias foi negativo e o exoma revelou uma mutação em heterozigotia do *ACSF3*. Do estudo metabólico, com aumento dos AGCML. Aguarda sequenciação do transcrito do gene *ABCD1*, ácido pipercolico, ácido pristânico e plasmalogénios eritrocitários.

**Conclusão:** É crucial o diagnóstico diferencial e a investigação exaustiva das alterações da substância branca, sendo que por vezes podemos cair numa área cinzenta - transpondo para este caso, a melhoria funcional com imunomodulação, apesar da suspeita de etiologia genética.

## CC\_SB-07 - LOST FOR FOLLOW-UP

Ana João Marques<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Andreia Matas<sup>1</sup>; Maria do Céu Branco<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

**Introdução:** O facto de não existir marcador de diagnóstico inequívoco, ou de inequívoco valor preditivo positivo e negativo, para a generalidade das doenças desmielinizantes do SNC, resulta que, ocasionalmente, o diagnóstico definitivo não seja possível, com se pretende ilustrar no caso em apreço.

**Caso Clínico:** Homem de 73 anos foi identificado em consulta de neurologia extra-SNS e referido a internamento para avaliação complementar de diagnóstico devido a síndrome de disfunção cognitiva do tipo executivo associado a tetraparesia piramidal de predomínio crural e síndrome cordonal posterior. A semiologia iniciara-se 8 meses antes e vinha a evoluir em agra-

vamento progressivo até à incapacidade (mRS=4; EDSS=7,0), sem que, surpreendentemente, o doente tivesse sido avaliado do ponto de vista neurológico. Identificou-se mielite longitudinalmente extensa Gd+ de C2 a D10, também com áreas de captação leptomeníngea, pleocitose 150 leucócitos 100% mononucleares, hiperproteinorráquia (1,33 g/L), normoglicorráquia, seronegatividade para anti-aquaporina-4 e anti-MOG, sem lesão cerebral documentável por RM. Não se identificou etiologia metabólica, infecciosa ou parainfecciosa (incluindo D. Whipple e HTLV), imunológica, neoplásica ou paraneoplásica (PET negativo), ou outra sistémica, incluindo sarcoidose. Considerando-se da possibilidade de NMO seronegativa, o doente foi tratado com corticoterapia, dois ciclos sequenciais de metilprednisolona 1 g 5 dias ev, seguido de azatioprina e reabilitação fisiatrica. Melhorou, recuperou a funcionalidade e a actividade agrícola. A Documentou-se em RM seriadas que a lesão praticamente se desvaneceu. Morreu, seis meses depois, vítima de acidente com trator. Não foi autopsiado.

**Conclusão:** Pretende-se, naturalmente, colocar à discussão o diagnóstico deste malgrado senhor (à luz da avaliação complementar exaustiva, que foi efetuada e será mostrada) e das opções terapêuticas que foram tomadas.

## CC\_SB-08 - ENCEFALITE AUTO-IMUNE VERSUS CREUTZFELDT-JAKOB

Joana Fernandes<sup>1</sup>; Rui Lopes<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** As demências rapidamente progressivas incluem causas neurodegenerativas (incluindo priónicas) e encefalites infecciosas/autoimunes. A possibilidade de seronegatividade destas últimas confere uma dificuldade acrescida no seu diagnóstico diferencial.

**Caso Clínico:** Mulher de 79 anos, com deterioração cognitiva e diminuição progressiva da autonomia em 5 meses. Nas 2 semanas precedentes à admissão perdeu a marcha, iniciou movimentos involuntários e alucinações visuais. Apresentava estado de mal focal, com desvio do olhar para a esquerda e clonias no membro superior direito. Iniciou levetiracetam e lacosamida sem benefício. O Líquor apresentava leucócitos 8 cel/μL, proteinorráquia 0,29 g/L, glicorraquia 0,93 g/L/glicose sérica 125 mg/dL e a TC cerebral acentuação da hipodensidade da substância branca supratentorial. Iniciou aciclovir/ampicilina/ceftriaxona, suspensos após estudo bacteriológico e virológico negativo. O eletroencefalograma apresentava atividade epileptiforme periódica lateralizada (PLEDS) à esquerda e a RM-CE hipsinal, com restrição à difusão, do pulvinar e hipocampo à esquerda. No exame neurológico: coma, abertura ocular apenas com estimulação dolorosa, hemiplegia direita e Babinski direito. Os autoanticorpos anti-Hu, Yo, Ri, NMDAr, AMPA, GABAb, CASPR2, LGI1 e DPPX foram negativos, tinha duas bandas oligoclonais sem correspondência no soro. Apresentou proteína Tau total >2000 pg/mL, tau fosforilada 279 pg/mL, beta-amiloide (1-42) 505 pg/mL, beta-amiloide (1-40) 15527 pg/mL. A proteína 14-3-3 foi positiva e o teste RT-QuIC negativo. Realizou 2 ciclos de metilprednisolona ev sem melhoria. A RM-CE subsequente demonstrou atrofia do hipocampo e o eletroencefalograma lentificação e paroxismos posteriores direitos. A doente faleceu ao sétimo mês de doença.

**Conclusão:** Assumimos como diagnóstico mais provável a doença de Creutzfeldt-Jakob. No entanto, a apresentação clínica, o EEG e a imagem são também compatíveis a hipótese de encefalite autoimune seronegativa. Este caso demonstra a dificuldade diagnóstica que pode existir em doentes com apresentações complexas e atípicas.

## CC\_SB-09 - PARAINFECTIOUS PATHOGENESIS OF NEUROMYELITIS OPTICA SPECTRUM DISORDERS (NMOSD): MYCOBACTERIUM TUBERCULOSIS AND SARS-CoV-2

Artur Nascimento<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>; Evelise Ramos<sup>1</sup>; Carlos Casimiro<sup>1</sup>; João Peres<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

**Introduction:** A subgroup of NMOSD patients experiences infections before or at onset of neurological symptoms. Despite evidence for intrathecal inflammation, no pathogens are isolated in CSF, implicating an autoimmune mechanism like the one found in ADEM. Whether these syndromes constitute a variant of idiopathic NMO or a site-restricted variant of ADEM remains to be resolved.

**Case Report:** A 25-year-old man presented with acute abdominal pain, persistent nausea and vomiting for 2 weeks. He complained of productive cough, anorexia, and weight loss ongoing for 6 months with recent worsening. A thoracic CT scan showed several nodules in the upper left lung. His sputum tested positive for *M. tuberculosis* and SARS-CoV-2. He was admitted and started isoniazid, rifampin, ethambutol, and pyrazinamide. On the third day, he developed painful blurred vision, a burning sensation in his lower limbs and urinary retention. Neurologic examination revealed severe bilateral vision loss, generalized pyramidal signs and a D10 sensory level. He switched from ethambutol to amikacin, with no recover. CSF revealed mild pleocytosis (8 WBC), hyperproteinorrhachia (85 mg/dL), normoglycorrhachia, negative cultures and PCR assays, including *M. tuberculosis*. Oligoclonal bands were negative. A neuro-axis MRI revealed hyperintensity in both optic nerves, with chiasmatic involvement, and a longitudinally extensive myelitis (C4-D3). Serum anti-aquaporin-4 IgG was positive. A Methylprednisolone cycle was tried, followed by plasmapheresis, with partial recovery of visual acuity and regain of sphincter control. Rituximab was the maintenance therapy of choice.

**Conclusion:** Parainfectious NMO syndromes can occur with both viral and bacterial infections, namely in association with *M. tuberculosis* and, more recently, with SARS-CoV-2. The mechanism seems to involve antigen mimicry, as well as bystander activation of autoreactive B-cells and exacerbation of subclinical disease by systemic inflammation. The overall goal remains the prompt arrest of the inflammatory response with immunosuppressants, although risking dissemination of the infectious agent.

## CC\_SB-10 - OCRELIZUMAB E INFECÇÃO COVID19 GRAVE: ONDE PODEMOS MELHORAR?

Mónica Santos<sup>1</sup>; Miguel Schön<sup>1</sup>; João Ferreira<sup>1,2</sup>; João de Sá<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Faculdade de Medicina de Lisboa

**Introdução:** O ocrelizumab, anticorpo monoclonal anti-CD20, é um fármaco imunossupressor de elevada eficácia utilizado no tratamento da esclerose múltipla (EM). Nos estudos de fase III, associou-se a aumento do risco de infeção das vias respiratórias, predominantemente ligeiras a moderadas. Na era da pandemia COVID-19, os tratamentos anti-CD20 associaram-se a maior gravidade de infeção COVID-19. Além disso, a ocorrência de hipogamaglobulinémia secundária durante o tratamento tem sido associada a maior frequência de infeções graves.

**Caso Clínico:** Apresentamos dois casos de doentes tratados com ocrelizumab e infeção COVID19 grave. No primeiro caso, trata-se de um homem de 74 anos, com EM primária progressiva, estável sob terapêutica anti-CD20 (inicialmente com rituximab e, um ano mais tarde após aprovação hospitalar, foi feita mudança para ocrelizumab 6/6 meses) e vacinado contra a COVID-19, embora sem resposta humoral. No terceiro ano de tratamento, teve pneumonia grave a COVID-19 com sobreinfeção bacteriana e necessidade de suporte ventilatório mecânico, acabando por vir a falecer. Durante o internamento, foi documentada hipogamaglobulinémia. No segundo caso, trata-se de uma mulher de 24 anos, com EM Surto-Remissão muito ativa, estável sob tratamento com ocrelizumab IV 6/6 meses e vacinada contra a COVID-19, também sem resposta humoral. No segundo ano de tratamento, teve dois internamentos por pneumonia recorrente a COVID-19, e hipogamaglobulinémia associada. Está atualmente sob reposição mensal de imunoglobulina, e foi feita mudança terapêutica para natalizumab.

**Conclusão:** Nos doentes com esclerose múltipla, o tratamento com fármacos anti-CD20 associou-se a maior gravidade de infeção COVID-19, mesmo na ausência de outros fatores de risco. A reduzida, ou inexistente, resposta humoral à vacina pode contribuir para o aumento do risco infeccioso nestes doentes. A avaliação seriada de imunoglobulinas séricas, bem como a extensão do intervalo de administração com base na monitorização das subpopulações linfocitárias em casos selecionados, poderão mitigar o risco infeccioso nestes doentes.

## CC\_SB-11 - NEVRITE ÓTICA GRAVE E CORTICORRESISTENTE COM NECESSIDADE DE PLASMAFERESE: ESCLEROSE MÚLTIPLA OU DOENÇA DO ESPETRO DA NEUROMIELITE ÓTICA?

Sofia Malheiro<sup>1</sup>; João Tarrío<sup>2</sup>; João Moura<sup>1</sup>; Catarina Pinto<sup>2</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>

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

2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** A nevrite ótica (NO) é uma manifestação comum de esclerose múltipla (EM), mas redução marcada da acuidade visual, edema da papila e ausência de resposta a corticoterapia são bandeiras vermelhas. Apresentamos um caso de um primeiro surto com estas características, com critérios diagnósticos para EM, com resposta marcada à plasmaferese.

**Caso Clínico:** Mulher, 30 anos, com dor periocular no olho direito (OD), agravada pelos movimentos oculares e perda da acuidade visual progressiva com discromatopsia, com 6 dias de evolução. Na avaliação inicial, defeito pupilar aferente relativo, acuidade visual (AV) de 4/10 no OD e discreto edema papilar.

Assumida nevrite ótica, fez metilprednisolona (8 dias), com agravamento, passando a contar dedos. Analiticamente, VDRL positivo no sangue (4 diluições), TPHA negativo, anti-MOG, anti-AQP4 e restante estudo imunológico negativos. LCR com 10 leucócitos mononucleares, 10 BOC (sem correspondência no soro), PCR EBV positiva (carga vírica no sangue negativa), VDRL e TPHA negativos. A RM-cranio-cervical apresentava hipersinal em T2 STIR e expansão do nervo óptico direito e múltiplas lesões com hipersinal em T2/FLAIR na substância branca bilateralmente, com distribuição periventricular, subcortical e profunda, corpo caloso, hemisfério direito e pedúnculos cerebelosos médios, vertente anterior da protuberância e medulares curtas, sem captação de contraste. Fez 7 sessões de plasmaferese, sem complicações, e com recuperação total da AV. A angiografia fluoresceínica não identificou estigmas de neurosífilis (provável

reatividade cruzada), mas pela gravidade do quadro cumpriu também 14 dias de penicilina G. Iniciou rituximab como terapêutica modificadora.

**Conclusão:** Este caso ilustra a dificuldade de assumir o diagnóstico de EMRR num primeiro surto perante algumas bandeiras vermelhas que evoquem diagnósticos alternativos (ex.: neurosífilis, reativação de EBV, NMOSD). Em doença grave, mesmo com incerteza diagnóstica, o uso precoce de terapêuticas com benefício transversal em doenças inflamatórias desmielinizantes, como plasmáfereze e rituximab, podem minorar a acumulação de incapacidade.

## CC\_SB-12 - VÍRUS EPSTEIN-BARR NO LCR EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: CULPADO, CÚMPLICE OU TESTEMUNHA INOCENTE?

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>; Cristina Ionel<sup>1</sup>; Ana Cláudia Ribeiro<sup>2</sup>; Miguel Grunho<sup>1</sup>; Irene Mendes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Garcia de Orta EPE; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo

**Introdução:** A reativação do vírus Epstein-Barr (EBV) tem sido implicada como uma possível causa de esclerose múltipla (EM), permanecendo por elucidar cabalmente o seu papel na fisiopatologia da doença.

**Caso Clínico:** Homem, 44 anos, com antecedentes de psoríase, admitido por quadro agudo de assimetria facial, alteração da articulação verbal e diminuição da força muscular no membro superior direito, precedido de episódio transitório (duração <24h) de parestesias na hemiface direita na semana anterior. À observação apresentava parésia facial central direita, disartria e hemiparesia direita. A RM-E mostrou uma lesão de maiores dimensões no pedúnculo cerebral esquerdo, com reforço de sinal (anel incompleto) após gadolínio, e outras de menores dimensões em localização periventricular, subcortical e justa-cortical, algumas também com reforço de sinal. A RM-medular revelou lesão cervical, sem reforço. Cumpriu metilprednisolona 1g/dia (5 dias) com melhoria clínica. No LCR salientava-se ligeira hiperproteinorráquia e pleocitose linfocitária (5 células), bandas oligoclonais (tipo 2) e PCR-EBV positiva. Apresentava serologia EBV-VCA IgG positiva (IgM negativa). Nova PL demonstrou agravamento da pleocitose e da proteinorráquia, mantendo PCR-EBV positiva, com carga viral (CV) EBV de 1030 cp/mL (indetectável no soro). Após discussão com a Infeciologia e exclusão de imunodeficiência primária, considerou-se não haver indicação para terapêutica anti-vírica. Repetiu RM, com evidência de novas lesões cervicais (com reforço de sinal), e PL, com redução da CV (indetectável no soro). Admitiu-se posteriormente o diagnóstico de EM e o doente iniciou terapêutica com interferão-beta-1a-subcutâneo. Após 15 meses, por falência terapêutica, fez escalonamento terapêutico para ocrelizumab.

**Conclusão:** O presente caso, num doente imunocompetente com replicação de EBV no LCR, é paradigmático da complexa relação entre o EBV e a EM. É discutível se a reativação do EBV no LCR é parte da fisiopatologia, marcador de neuroinflamação/neurodegeneração ou factor de agravamento/exacerbação da EM. Adicionalmente, permanece por esclarecer a importância da terapêutica anti-vírica dirigida.

## CC\_SB-13 - ESCLEROSE MÚLTIPLA SOB IMUNOSSUPRESSÃO E MENINGITE POR CRYPTOCOCCUS NEOFORMANS: O QUE FAZER?

Carolina Cunha<sup>1</sup>; Carolina Gouveia<sup>2</sup>; Raquel Gonçalves<sup>3</sup>; Lívia Sousa<sup>1,4</sup>; Inês Correia<sup>1,4</sup>

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Departamento de Psiquiatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Departamento de Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** As infeções são uma causa importante de comorbilidade na esclerose múltipla (EM), com particular gravidade de as provocadas por organismos oportunistas. Foram já reportados vários casos de infeções por *Cryptococcus neoformans* em doentes sob fingolimod, perfazendo uma incidência de 4.4 casos por cada 100 000 doentes.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, diagnosticada com EM forma surto remissão aos 17 anos, sob fingolimod desde os 19 anos, e clinicamente estável com esta terapêutica, apesar de ajustes de dose sucessivos por linfopenia associada. Aos 22 anos teve novo surto clínico grave, sem recuperação após corticoterapia em megadoses, com melhoria após plasmáfereze, motivando switch terapêutico para rituximab. Duas semanas depois apresenta-se com crise convulsiva tónico-clónica generalizada inaugural e agravamento clínico. Fez estudo complementar em contexto de urgência com TC-CE que revelou lesão sulcal fronto-parietal esquerda com captação de contraste. Para exclusão de infeção subjacente, foi realizada punção lombar que comprovou infeção por *Cryptococcus neoformans*. A RM-CE mostrava alterações de sinal difusas que atingia a substância branca subcortical frontal esquerda e girus precentrais bilateralmente, com realce leptomeningeo sugestivo e concordante com meningoencefalite. Cumpriu tratamento inicial com anfotericina B e flucitosina, e manutenção com fluconazol, com melhoria clínica. Para tratamento da EM de manutenção, optou-se por manter rituximab semestral associado a imunoglobulina endovenosa mensal que manteve durante 10 meses, sob vigilância infecciosa com medições seriadas do título de antígeno do *C. neoformans*. Após 5 anos de seguimento, a doente não voltou a apresentar nenhum surto clínico, nem agravamento imagiológico, tendo-se verificado resolução completa da lesão infecciosa previamente identificada.

**Conclusão:** Com este caso pretendemos destacar a importância das infeções oportunistas no diagnóstico diferencial de surtos clínicos, sobretudo quando se manifestam com características menos típicas, como crises convulsivas. Por outro lado, o diálogo com Infeciologia é de extraordinária importância na gestão e mitigação das complicações do tratamento imunossupressor.

## CC\_SB-14 - ESCLEROSE MÚLTIPLA DIAGNOSTICADA DURANTE A GRAVIDEZ.

André Costa<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-S. Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** É sobejamente conhecido o efeito atenuante da gravidez na atividade da doença, tal como sempre se receia a sua exacerbação pós-parto. É hoje mais clara a noção da terapêutica da doença nestas circunstâncias.

**Caso Clínico:** Primigesta de 31 anos que, assintomática até então, sofreu hemiparésia esquerda (MRC 4+) piramidal com hipostesia ipsilateral, às 29 semanas de gestação. Isto acon-

teceu na sequência de trauma craniano, acidental, sem outras consequências, duas semanas antes. Foi submetida a RM cerebral e cervical, sem contraste, com resultados tipificáveis e esclerose múltipla (envolvimento supra, infratentorial e medular), salientando-se lesão congruente no braço posterior da cápsula interna, sem alternativa diagnóstica mais plausível (BOC em curso). Melhorou substantivamente (EDSS=1,5) após 5 dias de metilprednisolona ev 1 g e iniciou acetato de glatirâmero. Está (à data da submissão deste resumo) na 33ª semana de gestação, que decorre sem complicações. Planeia-se parto distócico por cesariana.

**Conclusão:** O desfecho da gravidez ajuizará da acuidade de diagnóstico e justeza das opções terapêuticas tomadas. Ditará a eventual necessidade de ajustamento futuro. Estes são os temas que se pretende discutir neste caso concreto.

## CC\_SB-15 - ENCEFALOPATIA EM CONTEXTO DE DOENÇA AUTOIMUNE: UM CASO DE ASSOCIAÇÃO DE TIROIDITE AUTO-IMUNE E SÍNDROME DE SJOGREN

Mariana Seco<sup>1</sup>; Raquel Rocha<sup>1</sup>; Carolina Soares Lopes<sup>2</sup>; Alexandre Vasconcelos<sup>2</sup>; Catarina Cruto<sup>1,3</sup>; Vítor Tedim Cruz<sup>1</sup>; Margarida Calejo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos;

2-Serviço de Medicina, Unidade Local de Saúde de Matosinhos;

3-Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

**Introdução:** A encefalopatia de Hashimoto ou encefalopatia responsiva a corticoides associada a tiroidite auto-imune (SREAT) é uma entidade ainda mal definida, que pode cursar com alterações comportamentais, disfunção cognitiva e epilepsia, associados ao aumento de anticorpos antitiroideus e/ou tireoidi-

te auto-imune (TAI). A síndrome de Sjögren (SS) caracteriza-se pela infiltração linfocítica das glândulas exócrinas, com atingimento raro do SNC. Frequentemente, a TAI e a SS podem coexistir, levando a quadros atípicos.

**Caso Clínico:** mulher de 64 anos admitida por alterações do comportamento, delírio, insónia, hiperfagia e intolerância ao calor com três meses de evolução. Encontrava-se hipertensa, taicárdica e subfebril. Analiticamente apresentava hipertiroidismo associado a anticorpos anti-tiroglobulina e anti-tiroperoxidase, assumindo-se tirotoxicose por TAI. Tinha ainda ANAs e anti-SSA positivos (460 U/mL). A sintomatologia neuropsiquiátrica não melhorou com tratamento da disfunção tiroideia. A RM cerebral e EEG não apresentaram alterações. No líquido detetou-se uma banda oligoclonal. Perante suspeita de SREAT, iniciou-se corticoterapia seguida de imunoglobulinas endovenosas com melhoria clínica. Após três anos assintomática, sem corticoterapia, desenvolveu quadro semelhante, resolvido após terapêutica neuroléptica e corticoterapia. Dois anos depois, foi novamente admitida por alterações de comportamento subagudas, seguidas de prostração. A RM cerebral, EEGs e estudo de líquido não apresentaram alterações de relevo. A PET cerebral revelou hipometabolismo generalizado. A função tiroideia encontrava-se controlada, mas apresentava anticorpos anti-SSA aumentados (860 U/mL), tendo-se confirmado o diagnóstico de SS por biópsia das glândulas salivares. Assumindo-se recidiva de encefalopatia autoimune foi retomada corticoterapia, associando-se posteriormente rituximab, com resposta clínica favorável. Atualmente, mantém défices cognitivos ligeiros.

**Conclusão:** Apresentamos um quadro de encefalopatia associado à presença de TAI e SS. A documentação de doença tiroideia com auto-anticorpos típicos, quadro neuropsiquiátrico com evolução subaguda e corticorresponsivo, apoia a hipótese diagnóstica de SREAT. O envolvimento neurológico pela SS, apesar de atípico, não se pode excluir, sendo mais provável um contributo de ambas as entidades.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DA REUNIÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2022

Alexandre Vasconcelos	CC_SB-15	João Macedo Cunha	CC_SB-02
Alyne Cordeiro	CC_SB-12	João Moura	CC-05; CC_SB-11
Ana Catarina Cordeiro	CC-02	João Peres	CC_SB-09
Ana Cláudia Fonseca	CC_SB-03	João Sequeira	CC-06
Ana Cláudia Ribeiro	CC_SB-12	João Tarrío	CC_SB-01; CC_SB-11
Ana Ferreira	CC_SB-03	Jorge Oliveira	CC_SB-05
Ana João Marques	CC_SB-07; CC_SB-14	José Menezes	CC-07; CC-08
Ana Lúcia Neves	CC_SB-06	Katia Benchimol	CC-07; CC-08
Ana Martins Silva	CC-05	Leonor Dias	CC-01
Ana Paula Sousa	CC-05	Lia Leitão	CC-07; CC-08; CC-09; CC_SB-09
Ana Rita Castro	CC_SB-02	Liliana Igreja	CC-05
André Costa	CC_SB-07; CC_SB-14	Lívia Sousa	CC_SB-13
Andreia Matas	CC_SB-07	Luís Ruano	CC_SB-02
Ângela Pereira	CC-04	Mafalda Seabra	CC_SB-06
Antonio Alho	CC-07	Manuel Manita	CC-06
António Costa	CC-05	Margarida Calejo	CC_SB-15
António Levy	CC_SB-03	Maria do Céu Branco	CC_SB-07
Artur Nascimento	CC_SB-09	Mariana Santos	CC-07
Beatriz Madureira	CC-07; CC-08	Mariana Seco	CC_SB-15
Beatriz Nunes Vicente	CC-03	Marina Magalhães	CC-05
Beatriz Vieira	CC-04	Martinha Chorão	CC-08
Carlos Capela	CC-06; CC_SB-05	Michel Mendes	CC_SB-14
Carlos Casimiro	CC-08; CC_SB-09	Miguel Grunho	CC_SB-12
Carlos Figueiredo	CC-09	Miguel Leal Rato	CC-03
Carlos Vieira	CC-07	Miguel Schön	CC_SB-10
Carolina Cunha	CC_SB-13	Mónica Santos	CC_SB-10
Carolina Gouveia	CC_SB-13	Patrícia Faustino	CC-06; CC_SB-05
Carolina Guerreiro	CC-06	Paulo Freitas	CC-08
Carolina Soares Lopes	CC_SB-15	Rafael Dias	CC_SB-04
Catarina Cruto	CC_SB-15	Raquel Gonçalves	CC-02; CC_SB-13
Catarina Matos	CC-08	Raquel Rocha	CC_SB-15
Catarina Pinto	CC_SB-01; CC_SB-11	Raquel Samões	CC_SB-01; CC_SB-11
Cláudia Monteiro	CC-04	Ricardo Taipa	CC-05
Cristina Costa	CC-07; CC-08	Rita Figueiredo	CC_SB-04
Cristina Garrido	CC-04	Rita Martins	CC-07; CC-08
Cristina Ionel	CC_SB-12	Rui Felgueiras	CC-05
Daniela Oliveira	CC_SB-02	Rui Lopes	CC_SB-08
Elaine Aires	CC-05	Rui Pedro Pais	CC-02
Ernestina Santos	CC-05; CC_SB-08	Rute Relvas	CC-06
Evelise Ramos	CC_SB-09	Sílvia Martins	CC-02
Filipa Ladeira	CC-06; CC_SB-05	Sofia Delgado	CC-09
Filipe Godinho	CC_SB-05	Sofia Malheiro	CC_SB-01; CC_SB-11
Filipe Palavra	CC-02	Sofia Quintas	CC_SB-03
Francisca Ferreira	CC_SB-04	Sónia Figueiroa	CC-04
Goçalo Gama Lobo	CC-06; CC_SB-05	Teresa Lopes	CC-02
Guilherme Neri	CC_SB-05	Teresa Morais	CC-06
Inês Correia	CC_SB-13	Tiago Proença dos Santos	CC_SB-03
Irene Mendes	CC_SB-12	Verónica Cabreira	CC-01
Joana Afonso Ribeiro	CC-02	Vítor Tedim Cruz	CC_SB-15
Joana Coelho	CC_SB-03		
Joana Damásio	CC-05		
Joana Fernandes	CC_SB-08		
Joana Guimarães	CC-01; CC_SB-04		
Joana Lopes	CC_SB-01		
Joana Martins	CC-04		
Joana Moniz Dionísio	CC_SB-03		
Joana Parra	CC_SB-05		
João de Sá	CC-03; CC_SB-10		
João Ferreira	CC-03; CC_SB-10		

# CONGRESSO NACIONAL DE NEUROLOGIA

Aveiro | 16 a 19 novembro 2022

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurologia



## COMUNICAÇÕES ORAIS

### Ataxias

#### CO-001 - ATAXIA ESPÁSTICA DE CHARLEVOIX-SAGUENAY EM PORTUGAL

Sara Costa<sup>1</sup>; João Moura<sup>1</sup>; Mariana Santos<sup>2</sup>; Jorge Oliveira<sup>2,3</sup>; Clara Barbot<sup>2</sup>; Manuela Santos<sup>4</sup>; José Barros<sup>1,5</sup>; Jorge Sequeiros<sup>2,3,5</sup>; Joana Damásio<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.; 2-UnIGENE, IBMC, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3-CGPP-IBMC, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 4-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.; 5-ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto, Portugal

**Introdução:** A ataxia espástica de Charlevoix-Saguenay (AR-SACS), autossómica recessiva por mutações no SACS, é uma ataxia de início precoce, associada a espasticidade e neuropatia periférica.

Análise clínico-genética de uma coorte ARSACS.

**Métodos:** Estudo com carácter prospetivo desde 2017, com avaliação com protocolo. Identificação dos doentes na base de dados de ataxias. Recolha/análise da informação através da REDCap, instalada no CHUPorto.

**Resultados:** Foram identificados 11 doentes, de 8 famílias (4 consanguíneas), com seguimento médio 8,3±8,8 anos. Em 5 os sintomas surgiram no 1º ano de vida, 5 infância/adolescência, 1 idade adulta. A apresentação incluiu atraso motor (6), ataxia e marcha espástica (2 cada) e neuropatia (1). A ataxia e síndrome piramidal estavam presentes em todos, identificadas com 12,5±11,0 e 9,2±8,4 anos, respetivamente; 10 doentes apresentavam neuropatia com 26,1±17,1 anos. Sete doentes perderam marcha autónoma aos 27,4±9,9 anos, sete encontravam-se em cadeira de rodas aos 41,0±9,0 anos. Dois faleceram, aos 53 e 51 anos. A RM (6) mostrou em todos atrofia do vérmis, em 2 hipointensidades pônticas. A EMG (5), identificou neuropatia axonal sensitivo-motora. O diagnóstico genético, 48,0±19,4 anos após o início da doença foi alcançado através de sequenciação de Sanger (4), exoma (4) ou painel de NGS (3). Oito doentes apresentaram variantes no SACS em homocigotia e 3 em heterocigotia composta. Todas as variantes localizavam-se no exão 10, exceto duas no exão 8, e a maioria (10 variantes) num domínio funcional da proteína ("sacsin-repeating region with homology with Hsp90"). Um doente, filho de pais consanguíneos, era adicionalmente portador de variantes no APTX.

**Conclusão:** Nesta coorte salientamos o início mais precoce que o descrito, assim como um doente (com variantes noutra gene) com início na idade adulta. Apesar de variabilidade de início das diferentes síndromes, os sinais piramidais precederam em alguns a ataxia, enquanto a neuropatia teve aparecimento mais tardio.

#### CO-002 - VARIABILIDADE FENOTÍPICA NUMA COORTE DE DOENTES COM ATAXIA DE FRIEDREICH

João Moura<sup>1</sup>; Sara Costa<sup>1</sup>; Maria João Malaquias<sup>1</sup>; João Chaves<sup>1</sup>; Jorge Oliveira<sup>1</sup>; Manuela Santos<sup>1</sup>; Jorge Sequeiros<sup>1</sup>; José Barros<sup>1</sup>; Joana Damásio<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** A Ataxia de Friedreich (AF) é a ataxia recessiva mais comum, com prevalência estimada de 1/100000. O amplo espectro neurológico, extra-neurológico e idade de início tornam os estudos de coorte relevantes na caracterização clínica.

Caracterização fenotípica e genética de um grupo de doentes com AF.

**Metodologia:** Estudo unicêntrico, de carácter prospetivo desde 2017. Identificação dos doentes através de base de ataxias. Recolha/análise dos dados, através da REDCap, instalada no CHUPorto.

**Resultados:** Foram identificados 16 doentes (11 famílias), 62,5% sexo masculino. Idade média de início foi 14,0±12,8 anos; um teve início tardio (32 anos) e outro muito tardio (52 anos). Sete (46,7%) tinham história familiar e duas (18,2%) famílias eram consanguíneas. Os sintomas de apresentação foram instabilidade na marcha (dez doentes; 62,5%), neuropatia (cinco; 31,3%) e epilepsia (um; 6,2%). No curso da doença todos desenvolveram síndrome cerebelosa e neuropatia, doze (75,0%) sinais piramidais, 9 (56,3%) distonia segmentar. Em oito (50,0%) ocorreu envolvimento cardíaco, em cinco (31,3%) diabetes, em três (18,8%) envolvimento ocular. O achado mais comum na RM foi a atrofia da medula cervical em 4/11 (36,4%). A idade média ao diagnóstico foi 21,7±15,4 anos. Seis (37,5%) doentes eram homocigóticos, com um valor médio de ~800 GAAs [min: 607; max: 923]. Nos heterocigóticos, o alelo menor em média ~328 [90; 850], o alelo maior em média ~838 [707; 973]. Todos fizeram fisioterapia; doze (75%) foram tratados com riluzol. Em média, os doentes demoraram 12,6±4,3 anos até perderem a capacidade de marcha. O seguimento médio foi de 15,1±9,4 anos, com score SARA 21,4 (12,4), registando-se duas mortes (23 e 40 anos).

**Conclusão:** Salientamos a presença de formas atípicas, com início tardio e apresentação com epilepsia, o que pode conduzir a atraso diagnóstico. Destacamos a baixa taxa de consanguinidade identificada, em linha com a reconhecida elevada frequência de portadores na população geral, e a variabilidade do número de repetições GAA nos alelos expandidos.

## CO-003 - HETEROGENEITY IN CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG): A CASE SERIES

Sofia Malheiro<sup>1</sup>; Arlindo Guimas<sup>2</sup>; Manuela Santos<sup>3</sup>; Joana Damásio<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introduction:** Congenital disorders of glycosylation (CDG) are due to defects in synthesis and attachment of glycoproteins/glycolipid glycans. With onset in infancy, may range from mild neurological symptoms to severe multisystemic disorder. More than 150 subtypes are recognized, with PMM2-CDG being the commonest.

To describe three patients with CDG.

**Methods:** Retrospective case series.

**Results:** Case 1: A 28 years-old man with PMM2-CDG (autosomal recessive). On the first year of life a delay in developmental milestones was noticed. Gait acquisition occurred by 26 months, and cognitive impairment was early identified. Over time a cerebellar syndrome emerged, microcephaly was identified, strabismus, short stature, bone hypermobility, scoliosis and osteopenia. He had special education, but could not pursue a job. On MRI (27-years) there was cerebellar atrophy and T2/FLAIR hyperintensities in caudate nuclei and posterolateral thalami.

Case 2: A 22 years-old man with MAN1B1-CDG (autosomal recessive). A delay in developmental milestones was identified early in life, by the age of 8 years a cerebellar syndrome emerged, 11 years motor/phonetic tics and later generalized dystonia. Scoliosis and bone hypermobility were diagnosed in infancy/adolescence. He attends school for special needs. MRI (8-years) disclosed mild posterior periventricular hypersignal in T2/FLAIR.

Case 3: A 24 years-old man with SLC35A2-CDG (X-linked) with normal psychomotor development. By 18 months stature was <p5. At school learning difficulties were noticed and at first observation (8 years-old) he had a normal neurological examination and bone deformities. IgF1 deficit was diagnosed and treated. Over time he developed mild spastic paraplegia and completed 12 years of school. He is under oral galactose, working at a protected job. MRI (18-years) was unremarkable.

**Conclusion:** Our case-series highlights the range of severity of CDG. The three patients have a predominant neurological and bone phenotype, with a mild presentation in case 3, compatible with an almost independent life.

### D. Movimento

## CO-004 - QUEIXAS SUBJETIVAS COGNITIVAS, UM PREDITOR DE COMPROMISSO COGNITIVO NA DOENÇA PARKINSON? ESTUDO LONGITUDINAL COM 4 ANOS DE FOLLOW-UP

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>; Claudia Borbinha<sup>1</sup>; João Pedro Marto<sup>1</sup>; Raquel Barbosa<sup>1</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 | NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa

**Introdução:** Queixas subjetivas cognitivas (QSC) são preocupações relacionadas com compromisso cognitivo, frequen-

temente reportadas pelos doentes com Doença de Parkinson (DP). A evidência científica recente tem vindo a associar a presença de QSC em doentes cognitivamente íntegros, a um risco superior de desenvolver compromisso cognitivo no futuro.

Avaliar a relação entre a presença de QSC em doentes com DP cognitivamente íntegros e o desenvolvimento de compromisso cognitivo.

**Métodos:** Incluídos doentes com diagnóstico de DP, cognitivamente íntegros, seguidos no Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. Os doentes foram avaliados na *baseline* no que respeita a sintomas motores (UPDRS III e Hoehn and Yahr [H&Y].), sintomas não motores (NMSS), depressão e ansiedade (HADS), incapacidade (Schwab and England [S&E]) e ansiedade e depressão hospitalar (HADS). *Montreal Cognitive Assessment Scale* (MoCA) foi utilizado para avaliação cognitiva na *baseline* (T0) e aos 4 anos de *follow-up* (T1). QSC foram definidas por *score* ≥ 1 no domínio 5 da NMSS. Utilizou-se regressão logística para avaliar a correlação entre resultado QSC (preditor) na *baseline* e o desenvolvimento de compromisso cognitivo (definido pela presença de defeito cognitivo ligeiro ou demência) no *follow-up* (*outcome*), ajustado para os valores da *baseline* de MoCA, S&E, HY, UPDRS III e HADS.

**Resultados:** Incluídos 41 doentes cognitivamente íntegros, 35 (85%) reportou a presença de QSC na *baseline*. Aos 4 anos de *follow-up*, 17 (41,6%) foram diagnosticados com compromisso cognitivo e 24 (58,4%) manteve-se cognitivamente íntegro. Na nossa cohort, a presença de QSC em doentes com DP cognitivamente íntegros, não foi identificada como preditor de desenvolvimento de compromisso cognitivo no futuro.

**Conclusão:** O nosso estudo não suporta que a presença de QSC em doentes cognitivamente íntegros com DP, seja preditor de desenvolvimento de compromisso cognitivo. Contudo, realça-se a importância de estabelecer métodos homogêneos para avaliação das QSC na DP, com impacto importante na prática clínica.

## CO-005 - NEUROMELANIN IMAGING IN DEGENERATIVE PARKINSONISM

Ângelo Neto Dias<sup>1,2</sup>; Rita Moiron Simões<sup>3,4</sup>; Joana Freitas<sup>1</sup>; Carlos Morgado<sup>1,5</sup>; Joaquim J. Ferreira<sup>2,4,6</sup>; Sofia Reimão<sup>1,5,6</sup>

1-Department of Neurological Imaging, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Av. Prof. Egas Moniz, 1649-028 Lisboa, Portugal; 3-Neurology Department, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; 4-CNS-Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal; 5-Imaging University Clinic, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 6-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introduction:** Neurodegenerative diseases that may cause parkinsonism can be broadly divided into idiopathic Parkinson's disease (PD) and atypical Parkinsonian syndromes (APS), which encompass supranuclear palsy (PSP), multiple system atrophy (MSA), and corticobasal degeneration. The considerable overlap of signs and symptoms for APS with PD makes their diagnosis a clinical challenge, especially in early disease stages. Several brain MRI findings have been proposed as possible early imaging disease biomarkers to differentiate APS and PD, but still with limited success.

The common denominator of all degenerative parkinsonian disorders is loss of dopaminergic neurons of the substantia nigra (SN). The aim of this study was to investigate differences in SN in patients with APS and idiopathic PD using neuromelanin-

sensitive magnetic resonance imaging (NM-MRI).

**Methods:** We analyzed 56 patients with APS (30 patients with MSA and 26 patients with PSP), 10 PD patients with the same disease duration and 14 healthy controls. We extracted the area and signal-to-noise (SNR) ratio values of neuromelanin signal in SNpc from NM-MRI images. The SN neuromelanin (SN-NM) area and SNR was measured using a semi-automatic region growing segmentation algorithm in the Horos® software. SNR was calculated by dividing the signal intensity of the SN to the signal intensity of the cerebral peduncles. All imaging analysis was done blinded to the clinical data. Statistical analyses were performed using linear mixed models in R.

**Results:** Patients with PSP, MSA or PD exhibited reduced SN-NM area compared to healthy controls, but no statistically significant differences were detected between PSP, MSA and PD. We did not find any statistically significant difference in SN-NM SNR between groups.

**Conclusion:** These findings suggest that reduced SN-NM area is equally affected across the spectrum of Parkinsonian syndromes compared to healthy controls, being a putative MRI biomarker of nigrostriatal neurodegenerative changes.

## CO-006 - PORTUGUESE PARKINSON'S DISEASE PATIENTS' CHARACTERISTICS, THERAPEUTIC PROFILE AND DISEASE BURDEN: DATA FROM THE PRISM STUDY

Helena C. Brigas<sup>1</sup>; Joana B. Santos<sup>1</sup>; Margarida Rodrigues<sup>2</sup>; Ana Morgadinho<sup>3</sup>; Miguel F. Gago<sup>4,5</sup>; Rita M. Simões<sup>6</sup>

1-Department of Research and Development, BIAL, 4745-457 Trofa, Portugal; 2-Department of Neurology, Hospital of Braga, Braga, Portugal; 3-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Neurology Department, Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal; 5-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Health Sciences, University of Minho, Braga, Portugal; 6-Hospital Beatriz Ângelo, Neurology, Loures, Portugal

**Introduction:** A deeper understanding of the characteristics and challenges of Portuguese people with Parkinson's disease (PD) may help improve clinical practice and the quality of life of patients.

To evaluate demographics and clinical characteristics, medication use, health-related quality of life (HRQoL), non-motor symptoms and impulse control behaviours of Portuguese People with PD from Parkinson's Real-world Impact assesSMent (PRISM) study.

**Methods:** Descriptive analysis of the Portuguese data set from the observational cross-sectional PRIM study, for socio-demographic data, comorbidities, use of anti-PD medication, impulse control behaviour, health-related quality of Life (HRQoL, measured by PD Quality of Life Questionnaire [PDQ-39]) and non-motor symptoms (using the Non-Motor Symptoms Questionnaire [NMSQuest]).

**Results:** Data were analysed from 80 PD patients from Portugal (55% male; mean age 66.2 years; mean disease duration, 8.8 years). The rate of comorbidities was high and the most frequent were depression (26.3%), anxiety (26.3%) and high blood pressure (20%). In 88% of Portuguese patients, levodopa was the first prescribed anti-PD medication. In the previous 12 months, all respondents had Levodopa containing regimens and 24% were on Levodopa monotherapy. Contrasting to other European sets, none of the Portuguese patients were on dopamine agonists or MAO-b inhibitor monotherapy. Portuguese PD patients had impaired HRQoL and a wide range of non-motor symptoms, namely sadness/blues (65.4%), urinary urgency (63.5%), high/low sex interest (57.7%), and forgetful-

ness (57.7%). Out of 59 Portuguese patients, 56% had at least one impulse control behaviour.

**Conclusion:** These data provides insights on the burden of PD in a cohort of Portuguese patients, anti-PD medication use, and the prevalence of non-motor symptoms in particular impulse control behaviour.

## CO-007 - EFICÁCIA DA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON IDIOPÁTICA COM IDADE MAIOR OU IGUAL VERSUS MENOR A 70 ANOS

Roberto Mendes Franco<sup>1,2</sup>; Ana Mota<sup>3</sup>; João Massano<sup>1,5</sup>; Carolina Soares<sup>1,5</sup>; Ana Oliveira<sup>1,5</sup>; Rui Vaz<sup>4,5</sup>; Maria José Rosas<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 5-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

**Introdução:** A idade para a realização de cirurgia de estimulação cerebral profunda (cECP) na doença de Parkinson idiopática (DPI) não é um fator de exclusão, embora se realize maioritariamente antes dos 70 anos. Carece assim de estudos no que concerne aos resultados desta intervenção em doentes com mais de 70 anos.

Comparar os resultados da cECP numa coorte de doentes com idade  $\geq 70$  anos vs  $< 70$  anos.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, unicêntrico, transversal, caso-controlo de doentes submetidos a cECP entre 2002-2019. Foram analisadas variáveis clínicas, demográficas e relacionadas com parâmetros de neuroestimulação, nomeadamente: MDS-UPDRS parte III e IV; dose diária e equivalentes de levodopa (DDEL); efeitos adversos por cECP; parâmetros estimulação. Utilizou-se o programa Package for Social Sciences versão 26 para os cálculos estatísticos, considerando-se  $p < 0,05$  para rejeitar a hipótese nula.

**Resultados:** De 360 doentes, foram selecionados 15 doentes com idade  $\geq 70$  anos que cumpriam os critérios de inclusão [46,7% do sexo masculino; mediana de idades de 70 anos  $\pm 1$  ano; duração média da doença de 13,4  $\pm$  5,3 anos]. Comparando-se com um grupo homogêneo de 61 doentes [49,2% sexo masculino; mediana de idades de 61,0  $\pm$  8,5 anos e duração da doença 13,0  $\pm$  2,3 anos]. Não existem diferenças estatisticamente significativas na escala MDS-UPDRS-III entre indivíduos  $\geq 70$  vs  $< 70$  anos na primeira avaliação pós-cECP [média de 15,2  $\pm$  5,2 vs mediana de 17,0  $\pm$  9,0] ( $p = 0,1656$ ) e aos 36 meses de seguimento [mediana de 23,0  $\pm$  19,0 vs média de 19,8  $\pm$  7,9] ( $P = 0,1232$ ). Em ambos os grupos, a redução de DDEL no pós-cECP foi semelhante ( $p = 0,2372$ ), mas nos doentes  $\geq 70$  anos constatou-se a necessidade de DDEL mais elevadas aos 36 meses ( $p = 0,0035$ ).

**Conclusão:** A cECP é uma opção eficaz em doentes com  $\geq 70$  anos, nomeadamente na melhoria motora após cirurgia mas pode ser necessário um ajuste maior da medicação dopaminérgica. Este grupo de doentes deve ser representado em estudos futuros para melhor compreensão do custo-efetividade da cECP.

## CO-008 - THE FEASIBILITY AND EFFICACY OF A NEUROANIMATION EXPERIENCE IN PARKINSON'S DISEASE PATIENTS

Daniela Pimenta Silva<sup>4</sup>; Raquel Bouça-Machado<sup>1,5</sup>; Filipa Pona-Ferreira<sup>1</sup>; Teresa Lobo<sup>1</sup>; Ricardo Cacho<sup>1</sup>; Rebekka Anker<sup>2</sup>; Gangadhar Garipelli<sup>2</sup>; Omar Ahmad<sup>3</sup>; John Krakauer<sup>3</sup>; Joaquim J. Ferreira<sup>1,5,6</sup>  
 1-CNS-Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; 2-MindMaze SA, Lausanne, Switzerland; 3-Johns Hopkins University, Baltimore, MD, USA; 4-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 5-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Lisboa, Portugal; 6-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introduction:** Virtual reality (VR) has been used as a new technology for implementing innovative rehabilitation treatments in neurological diseases. We used a Neuroanimation Experience (NE), MindPod Dolphin®, as a complement to physiotherapy in PD patients. To evaluate the feasibility, safety and efficacy of MindPod Dolphin® in PD symptomatic control.

**Methods:** We performed a parallel-group, single-blinded, randomized controlled trial. Eligible patients with PD were randomly assigned to one of the interventions (1:1). The experimental group (EG) had 12 weeks of physiotherapy plus NE, whereas the control group had 6 weeks of physiotherapy only, followed by 6 weeks of physiotherapy plus NE. Training sessions occurred for 60 minutes, 3 times/week. MindPod Dolphin® consists of an oceanic environment with a virtual dolphin patients control with arm movements. Participants underwent motor, cognitive and quality of life (QoL) evaluations at baseline, 6-week, 12-week and after a 4-week washout period. The primary outcome was change in TUG from baseline to 6-week. Participants' safety was assessed.

**Results:** Thirty participants were included. Overall compliance was 63% (80% for EG). Median age was 68.5 [58.25, 68.50] and disease duration was 7 [5, 10.5] years. Baseline characteristics were similar between groups. No statistical significant differences were found in primary outcome ( $p>0.05$ ). Participants improved from baseline to 6, 12 and 16-week in motor, cognitive and QoL measures, tendentially more in the EG. While change from baseline to 16-week in TUG with cognitive dual-tasking was significantly greater in EG ( $p=0.048$ ), the other measures were not different ( $p>0.05$ ). We registered 309 adverse events, two led to study discontinuation, none were serious.

**Conclusion:** It is feasible and safe to use MindPod Dolphin® in PD patients. Efficacy was not demonstrated by change in TUG. Due to the cognitive aspect of the NE, tests requiring dual-tasking may be more sensitive to detect change in PD patients submitted to VR rehabilitation.

### Neuro Oncologia

## CO-009 - ALARGANDO O ESPECTRO DE MANIFESTAÇÕES DO SÍNDROME PARANEOPLÁSICO MEDIADO POR ANTICORPO ANTI-YO

José Maria Bandeira Costa<sup>1</sup>; Diogo Antão<sup>1</sup>; Ana Opinião<sup>2</sup>; João Nunes<sup>1</sup>; Joana Marques<sup>1</sup>  
 1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2-Serviço de Oncologia Médica, Instituto Português de Oncologia de Lisboa

**Introdução:** A síndrome de Stiff person é caracterizada por hipertonia flutuante e espasmos musculares dolorosos que po-

dem aumentar em resposta a estímulos externos. Esta patologia é imunomediada, mais frequentemente associada a anticorpos anti-GAD ou anticorpos anti-anfifisina nas variantes paraneoplásicas. Reportamos um caso de síndrome de Stiff person, com a particularidade de ser precedido de ataxia cerebelosa e apresentar positividade de anticorpo anti-Yo.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino de 69 anos, seguida por carcinomatose peritoneal com origem em carcinoma primário da trompa de Falópio, tendo realizado quimioterapia com carboplatina e paclitaxel e cirurgia citoredução. Desenvolve quadro subagudo de tonturas, ataxia axial e apendicular e alterações mnésicas no decorrer dos ciclos de quimioterapia. Realizou TC-CE e RM-CE que não detectaram alterações. O estudo electromiográfico documentou polineuropatia sensitivo-motora axonal e registou-se positividade do anticorpo anti-Yo no soro e líquido. Admitindo-se degenerescência cerebelosa associado ao síndrome anti Yo, iniciou imunoglobulina endovenosa associada a metilprednisolona em alta dose. A doente manteve agravamento, suspendendo-se a terapêutica por ausência de benefício na ataxia e quedas com fracturas osteoporóticas. Nos meses seguintes, desenvolveu espasmos dolorosos dos membros inferiores agravados por estímulo sensitivo superficial, associando-se quadro ascendente de contrações musculares involuntárias com atingimento do tronco e região cervical com hipertonia e marcha não autónoma. Mantendo exclusivamente positividade para anti-Yo, repetiu electromiograma registando-se abundantes potenciais de unidade motora, contínuos, em todos os músculos estudados dos membros inferiores, independentes da actividade muscular voluntária. O estudo imagiológico de neuroeixo e de anticorpos anti-GAD e anti-anfifisina foram negativos. Repetiu terapêutica com imunoglobulina endovenosa mensal, apresentando melhoria gradual ao longo de 9 ciclos, recuperando autonomia da marcha.

**Conclusão:** Salientamos a diversidade de apresentações clínicas da síndrome de Stiff Person, Descrevemos a possibilidade de associação de um novo anticorpo, ainda não descrita, a esta patologia e sublinhamos a resposta positiva à terapêutica.

### Epilepsia

## CO-010 - O CUSTO E A CARGA DA EPILEPSIA REFRACTÁRIA EM PORTUGAL

João Costa<sup>1,2</sup>; Margarida Borges<sup>1,3</sup>; José Pimentel<sup>4</sup>; Francisca Sá<sup>5</sup>; Francisco Sales<sup>6</sup>; Raquel Samões<sup>7</sup>; Ricardo Rego<sup>8</sup>; Ana Teresa Oliveira<sup>3</sup>; Mariana Soares<sup>3</sup>; Luís Silva Miguel<sup>3</sup>  
 1-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Evigrade, an IQVIA company, Lisboa, Portugal; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar Lisboa Norte E.P.E, Lisboa, Portugal; 5-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental E.P.E, Lisboa, Portugal; 6-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra E.P.E, Coimbra, Portugal; 7-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar Universitário do Porto E.P.E, Porto, Portugal; 8-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E, Porto, Portugal

**Introdução:** Um terço dos doentes com epilepsia tem epilepsia refratária (ER), a qual está associada, quer a um aumento da morbidade, incluindo eventos adversos, sintomas cognitivos e psiquiátricos e deterioração da qualidade de vida, quer da mortalidade. O impacto socioeconómico nacional da ER é, contudo, desconhecido.

Estimar a carga da doença e os custos associados à ER em Portugal continental em 2019.

**Metodologia:** A carga da doença foi estimada pela determinação dos anos de vida ajustados pela incapacidade (*Disability Adjusted Life Years*, DALY), que corresponde à soma dos anos de vida perdidos por morte prematura (*Years of Life Lost*, YLL) e por incapacidade (*Years Lost due to Disability*, YLD). A estimativa dos custos (diretos médicos e não médicos) foi realizada na ótica da prevalência e com base na informação recolhida por questionário e entrevistas estruturadas aos 5 Centros de Referência de ER sobre o consumo de recursos.

**Resultados:** Em 2019, estimou-se que existiam em Portugal continental 16 841 adultos com ER e que tenham ocorrido 61 óbitos por ER. No total, a carga associada à ER foi de 10 672 DALY (0,63 DALY/doente), correspondentes a 1 376 YLL e 9 296 YLD. O total dos custos diretos médicos atribuíveis à ER foi de 65,9 milhões de euros (74,3% no tratamento farmacológico; 19,0% em seguimento ambulatório; 5,2% no tratamento (não farmacológico) das crises; 1,3% em internamentos; e 0,2% em cirurgia da epilepsia). Os custos diretos não médicos (transportes) totalizaram 791 mil euros. O custo global estimado foi 66,7 milhões de euros.

**Conclusão:** A ER apresenta um importante impacto socioeconómico. A carga da ER é significativa a nível individual e corresponde globalmente a cerca de metade da carga associada ao cancro da mama e à fibrilhação auricular em Portugal continental. Os custos diretos médicos da ER representam 0,031% do produto interno bruto em 2019.

## CO-011 - CIRURGIA NA EPILEPSIA REFRAFATÁRIA: CARACTERIZAÇÃO DA POPULAÇÃO E OUTCOMES

Rita Ventura<sup>1</sup>; Marta Magriço<sup>1</sup>; Rita Peleção<sup>1</sup>; Alexandra Santos<sup>2,4</sup>; Nuno Canas<sup>3,4</sup>; Pedro Cabral<sup>4</sup>; Francisca Sá<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo; 4-CRER-Centro de Referência de Epilepsia Refratária CHLO

**Introdução:** A cirurgia de epilepsia é uma alternativa terapêutica eficaz e segura, em doentes selecionados com epilepsia focal refratária. Tem como objetivo alcançar um estado livre de crises, bem como reduzir a morbilidade inerente à terapêutica antiepiléptica e morbi-mortalidade diretamente relacionada com as crises.

Caraterização dos doentes com epilepsia refratária submetidos a cirurgia de epilepsia, bem como avaliação de preditores de resposta.

**Métodos:** Estudo retrospectivo de doentes adultos (>18A) consecutivamente submetidos a cirurgia com intuito curativo, entre 2011-2021, num Centro de Referência de Epilepsia Refratária. Foram excluídos os doentes submetidos a cirurgia de neuromodulação.

**Resultados:** População de 75 doentes, dos quais 57,3% homens (n=43), idade média aquando realização da cirurgia de 41,6±14,3 anos e intervalo desde início de epilepsia até realização da cirurgia 24,0±14,8 anos, com *follow-up* mediano de 6,5 anos (IQR 5,0-8,1). As etiologias mais frequentes foram a esclerose mesial temporal, malformações do SNC e *long-term associated epilepsy tumors*, com 53%, 12% e 12% respetivamente. Dos doentes, 96% foram submetidos a cirurgia ressectiva e 4% disconectiva. De notar que a correlação entre resultados da RM-CE e anatomia patológica foi apenas moderada (K

Cohen=0,52,  $p<0,001$ ). A 1 ano da cirurgia, 77% encontravam-se sem recorrência de crises, diminuindo para 68% a 10 anos de *follow-up*. Na última avaliação realizada, 71% dos doentes apresentavam classificação de prognóstico Engel I. Na análise univariada, a etiologia da epilepsia ( $p=0,005$ ), tipo de cirurgia ( $p=0,011$ ), localização temporal versus extratemporal ( $p=0,028$ ) e frequência de crises previamente à cirurgia ( $p=0,024$ ), foram determinantes para o sucesso da intervenção a longo prazo. Após análise multivariada, a frequência de crises previamente à cirurgia emergiu como preditor independente ( $p=0,042$ ).

**Conclusão:** No nosso centro, a cirurgia com intuito curativo permitiu o atingimento de um estado livre de crises numa percentagem significativa de doentes. Os resultados são semelhantes a outros publicados na literatura.

## CO-012 - REDUCED PHOSPHORYLATION OF GABAA RECEPTOR $\beta 3$ SUBUNIT IN TEMPORAL LOBE EPILEPSY ASSOCIATED TO HIPPOCAMPAL SCLEROSIS

Joana Jesus-Ribeiro<sup>1,2</sup>; Ivan L. Salazar<sup>3</sup>; Olinda Rebelo<sup>4</sup>; Francisco Sales<sup>5</sup>; Paulo Correia-de-Sá<sup>6,7</sup>; Joana Barbosa Melo<sup>2,8</sup>; Carlos B. Duarte<sup>3,9</sup>; Miranda Mele<sup>3,10</sup>

1-Neurology Department, Leiria Hospital Center, Leiria, Portugal; 2-Coimbra Institute for Clinical and Biomedical Research (ICBR) and Center of Investigation on Environment, Genetics, and Oncobiology (CIMAGO), Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Neuropathology laboratory, Neurology department, Coimbra University Hospital Center, Coimbra, Portugal; 5-Epilepsy and Sleep Monitoring Unit, Neurology department, Coimbra University Hospital Center, Coimbra, Portugal; 6-Pharmacology and Neurobiology Laboratory, Department of Immuno-Physiology and Pharmacology, Abel Salazar Institute of Biomedical Sciences, University of Porto (ICBAS-UP); 7-Center for Drug Discovery and Innovative Medicines (MedInUP), Abel Salazar Institute of Biomedical Sciences, University of Porto (ICBAS-UP); 8-Laboratory of Cytogenetics and Genomics, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 9-Department of Life Sciences, University of Coimbra, Portugal; 10-iiiUC - Institute of Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** The expression levels of GABA<sub>A</sub> receptors (GABA<sub>A</sub>Rs) on the cell surface of neurons influence the efficacy of synaptic inhibition, and depend on the balance between insertion, lateral diffusion, internalization, and recycling of GABA<sub>A</sub>Rs. Under physiological conditions, the internalization of GABA<sub>A</sub>R is negatively regulated by phosphorylation of GABA<sub>A</sub>R  $\beta 3$  subunit intracellular loop. The dephosphorylation of the  $\beta 3$  subunit at serines 408/409 mediates GABA<sub>A</sub>R endocytosis.

**Objective:** To investigate the GABA<sub>A</sub>R  $\beta 3$  phosphorylation status in postsurgical tissue of mesial temporal lobe epilepsy associated to hippocampal sclerosis (mTLE-HS).

**Methods:** Pathological brain specimens were obtained from patients with chronic drug-resistant mTLE that underwent neurosurgical treatment. A histopathological diagnosis of HS was confirmed. The control samples were collected upon autopsy from patients without history of neurological disease. GABA<sub>A</sub>R  $\beta 3$  subunit phosphorylation status was analyzed by western blot using a phospho-specific antibody against the serines 408/409 of the GABA<sub>A</sub>R  $\beta 3$  subunit, homologous of human serine residues 432/433.

**Results:** Five patients were included, with a median of disease duration at surgery of 41 (IQR 26, min.19 - max.52) years. Densitometry of resulting bands revealed lower levels of GABA<sub>A</sub>R  $\beta 3$  subunit phosphorylation in epileptic postsurgical tissue

comparing to controls. These results suggest that there is a decrease in the phosphorylation of GABA<sub>A</sub>AR  $\beta 3$  subunit in mTLE-HS tissue. Total GABA<sub>A</sub>AR  $\beta 3$  levels were also lower in postsurgical tissue comparing to the controls, which is possibly related to the fact that the analyzed tissues come from epileptic patients in the chronic stage of the disease.

**Conclusion:** Our study suggests a down-regulation of GABA<sub>A</sub>AR  $\beta 3$  subunit phosphorylation in human mTLE-HS, probably related to an increase in GABA<sub>A</sub>AR internalization. These findings support previously reported data using *in vivo* and *in vitro* models, in which GABA<sub>A</sub>Rs trafficking alterations lead to a loss of GABAergic mediated inhibition and the development of pharmacoresistance in epilepsy.

### CO-013 - CIRURGIA DA EPILEPSIA: RESULTADOS PÓS CIRÚRGICOS EM DOENTES COM DISPLASIA CORTICAL FOCAL

Joana Fonte<sup>1</sup>; Sérgio Sousa<sup>2</sup>; Joana Lopes<sup>1</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>; Vasco Sá Pinto<sup>2</sup>; Eduardo Procaci da Cunha<sup>2</sup>; Daniel Dias<sup>2</sup>; Bruno Moreira<sup>3</sup>; Joel Freitas<sup>4</sup>; João Lopes<sup>4</sup>; João Ramalheira<sup>4</sup>; Miguel Sá Pinto<sup>5</sup>; Ricardo Taipa<sup>5</sup>; João Chaves<sup>1</sup>; Rui Rangel<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 5-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** As displasias corticais focais (DCF) são um grupo heterogêneo de malformações do desenvolvimento cortical associadas a epilepsia refratária, sendo uma etiologia frequentemente encontrada nas séries cirúrgicas.

Avaliação dos doentes com DCF de diferentes tipos histológicos submetidos a cirurgia relacionando com a eficácia a curto e longo prazo.

**Métodos:** Análise retrospectiva das características clínicas/imagiológicas/histológicas e resultados pós-cirúrgicos de doentes com DCF com confirmação neuropatológica, tratados cirurgicamente no Centro Hospitalar Universitário do Porto entre 2008 e 2021. Foi utilizada a escala de Engel, considerando-se resultado favorável Engel I-II e desfavorável Engel III-IV.

**Resultados:** Foram identificados 17 doentes, 13 DCF tipo II (8 IIa e 5 IIb), 4 DCF tipo III (1 IIIb e 3 IIIc), 7 de localização frontal e 7 temporal. A idade mediana de duração da doença até à data da cirurgia foi de 15 anos (IQR 4,5-23) e a idade na cirurgia foi de 22 anos (IQR 5-31). Na fase pré-cirúrgica, 70% tinham crises diárias, 65% com evolução para tónico-clónicas bilaterais. Todos estavam sob politerapia. Em 2 casos não foi identificada lesão imagiológica na RM-CE. Com um tempo mediano de seguimento pós-cirúrgico de 7 anos (IQR 4-9,5), foram alcançados resultados favoráveis em 65% dos doentes, estavam sem crises 59% ao fim do primeiro ano e 53% no final do seguimento. Reduziu-se o número de fármacos antiepiléticos em 29% e 11% ficaram sem medicação. Cinco doentes foram reintervencionados, todos apresentando um resultado desfavorável a longo prazo. Cerca de 75% e 43% dos doentes com evidência imagiológica de resseção completa e incompleta, respetivamente, atingiram Engel I. Entre as DCF tipo II, as do tipo IIb apresentaram um prognóstico mais favorável, embora não estatisticamente significativo ( $p=0,075$ ).

**Conclusão:** Mais de metade dos doentes com DCF submetidos a cirurgia ficaram livres de crises. Os doentes reintervencionados, mantiveram resultados desfavoráveis a longo prazo.

### CO-014 - CARACTERIZAÇÃO DO ESTADO DE MAL EPILÉTICO NUMA POPULAÇÃO IDOSA.

Mariana Vargas<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Rui Chorão<sup>2</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Pedro Guimarães<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** O estado de mal epilético (EME) é uma das emergências neurológicas mais frequentes e tem uma elevada prevalência no idoso. O seu diagnóstico e gestão é especialmente desafiante no idoso pelas co-morbilidades prévias e polimedicação.

Descrever as características, terapêutica e prognóstico do EME no idoso.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo. Incluímos todos os doentes com  $\geq 60$  anos que fizeram EEG entre Janeiro de 2019 e Julho de 2022 e cumpriram critérios de EME pela definição da Task Force da ILAE 2015 ou consenso de Salzburgo. Variáveis quantitativas: mediana[intervalo inter-quartil]. Para análise estatística, idade foi estratificada como: [60-80] e [ $>80$ ]. Significância estatística  $p=0,05$ .

**Resultados:** Incluímos 73 doentes. Idade: 81[75-86]. O sub-tipo mais frequente no EME convulsivo o de início focal que evolui para bilateral ( $n=34/46\%$ ) e no não convulsivo foi o com coma ( $n=11/15,1\%$ ). Etiologia: sintomático agudo ( $n=30/41\%$ ); remoto ( $n=24/33\%$ ); desconhecido ( $n=4/6\%$ ) e progressivo ( $n=15/21\%$ ). Mecanismos causais mais frequentes: (1) sintomático agudo: AVC isquémico ( $n=9/30\%$ ); (2) remoto: AVC isquémico ( $n=18/75\%$ ); (3) progressivo: Neoplasia cerebral ( $n=10/67\%$ ). Foram administrados 3 [2-4] fármacos anti-crise epilética (FACE) e encontraram-se efeitos adversos aos FACE em 10% ( $n=8$ ). O EME foi refratário/super-refratário em 75% ( $n=55$ ). A mortalidade global foi de 28% ( $n=20$ ), não se verificando diferenças estatisticamente significativas na mortalidade entre os convulsivos e não convulsivos. Adicionalmente não existiram diferenças estatisticamente significativas na resposta à terapêutica e prognóstico de acordo com a etiologia do EME. Doentes com  $>80$  tiveram menor resposta à terapêutica ( $p<0,01$ ) e mais frequentemente EME convulsivo ( $p=0,04$ ).

**Conclusão:** Na nossa amostra o EME no idoso apresentou elevada mortalidade. Existiu baixa resposta à terapêutica, com necessidade de administração de múltiplos FACE. É fundamental a escolha racional dos FACE no idoso pela possibilidade de interações medicamentosas e pluripatologia. Os doentes com  $>80$  tiveram menor resposta terapêutica e pior prognóstico, possivelmente pelo maior número de co morbilidades e maior dependência.

### CO-015 - HIPOFOSFORÉMIA – BIOMARCADOR DE CRISES EPILÉPTICAS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA?

Maria Pereira Coutinho<sup>1</sup>; Patrícia Faustino<sup>1</sup>; Filipa Ladeira<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Hospital Fernando da Fonseca

**Introdução:** Percepção empírica e estudos retrospectivos sugerem uma associação temporal entre crises epiléticas e hiposforémia, que não é habitualmente considerada como um desencadeante das mesmas. Identificar esta associação como específica de crises em detrimento de outras causas de alteração do estado de consciência traria uma ferramenta útil ao diagnóstico diferencial.

**Objetivos:** Avaliar a hipofosforémia como biomarcador de crises epiléticas, em paralelo com a creatina cinase (CK), mais comumente interpretada como tal.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo incluindo todos os doentes consecutivos admitidos num serviço de urgência hospitalar de 01/01-31/03/2021, triados como "Alteração do estado de consciência/síncope" ou "Crise epilética", com disponibilidade de níveis séricos de fósforo e/ou CK. Determinou-se hipofosforémia (<2,4mg/dL) e CK aumentada (>200U/L). Comparação de grupos realizada por testes t-student e chi-quadrado. Associações avaliadas por regressão logística multivariada. Avaliação da sensibilidade e especificidade por curvas ROC.

**Resultados:** Incluídos 379 doentes, maioritariamente do sexo masculino (59,1%), média etária 65,2±20,4 anos. Diagnóstico clínico final de "crise epilética" em 30,3% (n=115). Comparativamente aos outros diagnósticos, este subgrupo tinha mais doentes do sexo masculino (p=0,04), mais jovens (p<0,0001), menos frequente terapêutica com estatinas (p=0,007) e com diuréticos (p<0,001) e maior frequência de alcoolismo (p<0,001). Hipofosforémia apresentou um *odds ratio* (OR) para crises de 4,3 (CI 95% 2,17-8,64, p<0,0005), CK aumentada um OR de 2,19 (CI 95% 1,32-3,63, p=0,002). Estes foram independentes do tempo de colheita de amostra e de comorbilidades/fármacos potencialmente confundidores. A análise ROC revelou sensibilidades na ordem dos 33% para ambos os marcadores, e especificidade superior para a hipofosforémia (89.5%) do que para CK aumentada (81.0%).

**Conclusão:** Sugere-se uma associação entre hipofosforémia e crises epiléticas, sendo que a hipofosforémia aumentará a probabilidade de diagnóstico de crises em mais de quatro vezes. A mesma análise para CK aumentada resultou num menor OR. Estudos prospectivos futuros poderão validar a hipofosforémia como biomarcador de crises.

## CO-016 - CRISES NÃO EPILÉTICAS PSICOGÉNICAS - E DEPOIS DO DIAGNÓSTICO?

Inês Margarido<sup>1,2</sup>; Leonor Dias<sup>1,3</sup>; Diogo Silva<sup>3</sup>; Ricardo Rego<sup>3,4</sup>; Marta Carvalho<sup>1,3</sup>; Helena Rocha<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, EPE; 2-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, EPE

**Introdução:** apesar do número crescente de estudos sobre crises não epiléticas psicogénicas (CNEPs), a evolução destes doentes após o diagnóstico e os fatores que a predizem são ainda pouco conhecidos. Avaliação dos fatores preditores prognósticos numa coorte de doentes com CNEPs documentadas em vEEG.

**Métodos:** incluímos doentes com CNEPs documentadas em monitorização vEEG na Unidade de Monitorização de Epilepsia entre 2012-2021 que tinham dados de *follow-up*. Avaliámos a evolução dicotomizada em melhoria (resolução/diminuição de frequência das CNEPs) ou ausência de melhoria (manutenção/agravamento/recorrência), assim como potenciais fatores preditores (características sociodemográficas, semiologia ictal, tempo até diagnóstico, uso de fármacos anti-crise epilética (FACE) e comorbilidades).

**Resultados:** dos 41 doentes com CNEPs diagnosticadas em vEEG, selecionou-se uma amostra final de 31 com dados de *follow-up* (média 3,1±2,9 anos). Vinte seis do sexo feminino, média de idade 43,0±14,4 anos. Tempo médio até ao diagnóstico: 12,6±11,3 anos. Após diagnóstico, 27 foram acompanhados

por Neurologia, 21 por Psiquiatria, 8 por Psicologia. Dezassete doentes apresentaram melhoria (2 com resolução completa das CNEP), 9 não melhoraram. Os doentes com semiologia múltipla melhoraram menos (p=0,012). Não foram encontradas diferenças de prognóstico relativamente a: sexo, idade, escolaridade, atividade profissional, codiagnóstico de epilepsia, patologia psiquiátrica e fármacos psicotrópicos. Dezasseis doentes realizaram redução de FACE: esta foi mais frequente se semiologia múltipla (p=0,023) ou choro ictal (p=0,033) e em doentes com seguimento em consulta de Psicologia (p=0,040). O tempo até diagnóstico mostrou-se inversamente relacionado com a magnitude de redução de FACE (p=0,011).

**Conclusão:** A remissão das CNEPs foi rara, apesar de mais de metade dos doentes ter melhorado. O seguimento multidisciplinar incluindo Psicologia teve impacto na redução de FACE. Apesar das CNEPs com semiologia múltipla se terem associado a pior prognóstico, esta característica não impediu a redução de FACE desnecessários.

## CO-017 - AUTOMATED DETECTION VS. SONIFICATION: QUANTIFYING TYPICAL ABSENCE SEIZURES USING A WEARABLE DEVICE

Daniel Filipe Borges<sup>1,2</sup>; Joana Isabel Soares<sup>3,4,5</sup>; João Fernandes<sup>1</sup>; Alberto Leal<sup>6</sup>

1-Department of Clinical Physiology, Medical Imaging and Radiotherapy-Coimbra Health School, Polytechnic of Coimbra, Coimbra, Portugal.; 2-Doctoral Programme in Neuroscience, Faculty of Medicine-University of Porto, Porto, Portugal.; 3-Department of Basic Sciences-Coimbra Health School, Polytechnic of Coimbra, Coimbra, Portugal.; 4-Department of Biomedicine, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal.; 5-Neuronal Networks Group, Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto, Porto, Portugal.; 6-Department of Neurophysiology, Lisbon Psychiatric Hospital, Lisbon, Portugal.

**Introduction:** Childhood absence epilepsy (CAE) affects 10-17% of all epilepsy patients of this age. Quantification of seizures is of paramount importance as therapeutic decisions are based on self-reported seizures, which are unrealistic in this syndrome (6%-14% true positive identification rate). Persyst®14 has been reported to be non-inferior to human experts in automatic analysis of long-term EEGs, while recently the convenience and accuracy of wearable devices (waEEG) for detection of CAE-like ictal patterns has been described. Converting EEG signals into an auditory information stream can improve the efficiency of this quantification.

To describe an efficient method for quantifying seizures in the waEEG of CAE patients, by comparing Persyst®14 and audio-assessment (AA) by inexperienced users.

**Methods:** Retrospective inclusion of CAE patients. Automatic detection was performed using Persyst®14 software (AP). The number of seizures (NS) in AP was then revised (RP). All data was sonified. AA was performed by three inexperienced observers. NS and total analysis time were expressed as median (Me) and interquartile range (IQR), and compared between AP, RP and AA using Friedman's test and Bonferroni correction. Correlation between the methods was assessed using Spearman's coefficient. alpha=0.05.

**Results:** Twelve waEEG recordings were included. NS differed significantly between AP, RP and AA (p < 0.001), with a higher NS only for AP (Me=288, IQR=214) compared to RP (Me=47; IQR=81.8) and AA (observer1: Me=37.5, IQR=79.8; observer2: Me=39, IQR=83.8; observer3: Me=34.5; IQR=88) (p < 0.01). Signif-

icant correlations were found between RP and AA for all observers and between AA observers ( $p > .88$ ,  $p < 0.001$ ), while no significant correlations were identified between AP and other methods. Total analysis time was significantly higher for RP compared to AP and AA ( $p < 0.01$ ), with no differences between AP and AA.

**Conclusion:** Sonification of waEEG appears to be a reliable and less time-consuming method for quantifying seizures in CAE.

## Neurofisiologia

### CO-018 - ÁREAS OCULTAS: OCORRÊNCIA DE EVENTOS PAROXÍSTICOS NA CASA DE BANHO DE UMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA

**Catarina Caldeiras**<sup>1</sup>; **Ângela Santos**<sup>2</sup>; **Helena Rocha**<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Unidade de neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

**Introdução:** As recomendações de segurança nas unidades de monitorização de epilepsia (UME) não são uniformes e as modalidades de vigilância diferem entre instituições. A utilização não supervisionada da casa de banho (CB) é permitida em 69% das UME; esse é um local atreito à ocorrência de eventos não epiléticos, como a síncope situacional ou as crises psicogénicas não epiléticas (CPNE), que ocorrem frequentemente na ausência de testemunhas e fora do alcance da câmara.

**Objectivos:** (1) Estimar a frequência de eventos paroxísticos ocorridos na CB numa UME que permite utilização da CB off-camera, avaliar a sua tipologia e consequências; (2) avaliar a associação entre a ocorrência de eventos no WC e um diagnóstico diferente de epilepsia.

**Métodos:** Estudo retrospectivo unicêntrico. Incluídos doentes submetidos a monitorização vídeo-EEG não invasiva na UME do CHUSJ (Jan/2017-Dez/2021). Excluídos aqueles com mais de 20 crises epiléticas. Colhidas variáveis sociodemográficas e clínicas (respeitantes à epilepsia e antecedentes); a frequência e tipologia dos eventos e local de ocorrência.

**Resultados:** Incluídos 269 indivíduos, após exclusão de 22 (157 feminino [58,4%]; mediana 36 anos (24-50)). Um total de 199 doentes (74%) teve eventos paroxísticos (1019 eventos). Cento e setenta doentes (63,2%) tiveram crises epiléticas, 26 (9,7%) CPNE e 14 (5,2%) outro evento paroxístico (2 episódios sincopais). Ocorreram eventos na CB em 15(5,6%), num total de 18 eventos (1,76% de todos os eventos) - 16 crises (88,9%), 2 CPNE (11,2%). Não houve associação entre o diagnóstico de CPNE e a ocorrência de eventos na CB ( $p=0,645$ ). Duas crises epiléticas na CB resultaram em queda, sem consequências.

**Conclusão:** Nesta amostra registou-se uma frequência baixa de eventos na CB. A ocorrência de eventos neste local não comprometeu a segurança dos doentes nem a sua classificação diagnóstica. Ao contrário do expectável, doentes com PNES não tiveram uma maior probabilidade de ter episódios na CB.

## Cefaleias

### CO-019 - VESTIBULAR MIGRAINE (VM) - A SERIES ON WHY VM ATTACKS CAN VIRTUALLY MIMIC ANY VESTIBULAR DISORDER

**Sara Matos**<sup>1</sup>; **André Jorge**<sup>1</sup>; **Ana Inês Martins**<sup>1,2</sup>; **Isabel Luzeiro**<sup>1,3</sup>; **João Lemos**<sup>1,2</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University and Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-School of Health Technology, Polytechnic Institute of Coimbra, Coimbra

**Introduction:** Vestibular migraine (VM) is the most common cause of vertigo after benign paroxysmal positional vertigo (BPPV). Its presentation is wide and can potentially mimic any other vestibular disorder. Here we describe VM cases which closely mimicked another vestibular disorder during an attack.

**Results:** "Ménière" Case. 55-year-old male with migraine, presented with a 1-year history of monthly stereotyped vertigo episodes lasting ~1 day. During an attack, initially there was left spontaneous nystagmus and mildly decreased left horizontal VHIT gain. 4 hours later there was right spontaneous nystagmus and progressive reduction of the left horizontal VHIT gain. Ten hours later there was no nystagmus and VHIT gain was normal. The patient started daily venlafaxine and has been vertigo-free since then.

"BPPV" Case. 35-year-old female with occasional headache without fulfilling the criteria for migraine, started presenting 1-month positional vertigo with or without occipital headache around twice a year. During an attack there was persistent up-beat and right torsional nystagmus on right Dix-Hallpike. Her symptoms abated after preventive medicine was initiated, and recurred when it was stopped.

"Vestibular Neuritis". Case. 61-year-old female with recurrent episodes of vertigo and migraine, presented during an attack with right spontaneous nystagmus and hypoactive left vestibulo-ocular reflex. 5 days later, she was asymptomatic.

"Stroke" Case. 54-year-old female described recurrent episodes of 1-day vertigo with or without headache since her 30's. During an attack, there was left spontaneous nystagmus, no skew deviation or gaze-evoked nystagmus, and a normal horizontal head impulse. 6 hours later, her exam was normal. All the above patients were subject to appropriate imaging and/or liberatory maneuvers to rule out mimickers.

**Conclusion:** Positional vertigo not responding to liberatory manœuvres and/or evidencing atypical nystagmus direction, short lasting "vestibular neuritis", and "Ménière's disease" associated with migranous symptoms should be highly regarded as probable manifestations of VM, even in the absence of a typical history of recurrent vertigo and migraine.

### CO-020 - O EFEITO DA TOXINA BOTULÍNICA NAS ESCALAS DE ANSIEDADE E DEPRESSÃO EM PESSOAS COM ENXAQUECA CRÓNICA

**Joana Moniz Dionísio**<sup>1</sup>; **Ana Rita Pinheiro**<sup>1</sup>; **Ângela Abreu**<sup>1</sup>; **Sara Machado**<sup>1</sup>; **Elsa Parreira**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE

**Introdução:** A ansiedade e a depressão são comorbilidades frequentes em pessoas com enxaqueca crónica. A eficácia do

tratamento pode interferir positivamente com a evolução destas comorbidades, não sendo, contudo, claro o impacto direto dos tratamentos com toxina botulínica (BoNT).

Avaliar o impacto da BoNT nas escalas de ansiedade e depressão em pessoas com enxaqueca crónica.

**Metodologia:** Estudo prospetivo unicêntrico, incluindo doentes com diagnóstico de enxaqueca crónica, de 2016 a 2022. Foram aplicados questionários clínicos validados para avaliação das características da dor (*Head Impact Test-6 – HIT-6*, *Headache Under-Response to Treatment – HURT*, e *Migraine Disability Assessment - MIDAS*) e dos estados psicológicos comórbidos (*STAI Form Y-1 e Form Y-2* e escala de depressão de Zung), e colhidos dados demográficos e clínicos. Análise estatística realizada com SPSS®.

**Resultados:** Em 40 doentes, 87,5% mulheres, mediana de 46 anos no último tratamento ( $\sigma = 12,52$ ), 30% com diagnóstico prévio de perturbação da ansiedade e 37,5% de depressão. Aos 6 meses de tratamento, todas as escalas de dor apresentavam melhoria, destacando-se HIT-6 ( $R^2 = 0,932$ ) e HURT ( $R^2 = 0,956$ ). Numa regressão linear, verificou-se relação estatisticamente significativa entre MIDAS e tanto STAI Y-1 como STAI Y-2 ( $R^2 = 0,785$ ,  $R^2 = 0,878$ ,  $p < 0,05$  em ANOVA). Obteve-se também relação significativa entre HIT-6 e STAI Y-2 ( $R^2 = 0,266$ ,  $p < 0,05$ ). A análise dos subgrupos com diagnóstico prévio de ansiedade não teve resultado estatisticamente significativo. Não foi encontrada relação significativa entre a escala de depressão de Zung e as escalas de dor.

**Conclusão:** Parece existir um efeito positivo do tratamento da BoNT na ansiedade dos doentes com enxaqueca, dependente da eficácia tratamento e sem relação com um diagnóstico prévio de ansiedade. Em contrário ao encontrado por outros grupos de investigação, não foi encontrada relação estatisticamente significativa entre a BoNT e a depressão.

## CO-021 - NECK PAIN AND MIGRAINE: CLINICAL CHARACTERIZATION OF AN OFTEN OVERLOOKED SYMPTOM

Francisco Millet Barros<sup>1</sup>; Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Isabel Luzeiro<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introduction:** Neck pain is increasingly being recognized as a common symptom which may often accompany migraine attacks. It is, however, rarely listed among the more classical migraine symptoms, such as headache and photophobia.

Our aim is to describe the relationship between migraine and neck pain, namely its prevalence, timing within the migraine attack, relative severity when compared to other migraine symptoms, as well as how efficacious migraine abortive medications are in treating this symptom.

**Methodology:** Anonymous questionnaires were distributed in an outpatient headache clinic after verbal informed consent was obtained. All patients were 18 years old or older and had a diagnosis of episodic or chronic migraine with or without aura according to ICHD-III. Demographic and clinical information was collected. Standard descriptive and inferential statistics were employed.

**Results:** Fifty patients were included, 86.0% female, with a mean age of  $44.7 \pm 12.7$  years, 38.0% of which fulfilled criteria for migraine with aura. Average number of migraine attacks per month was  $9.4 \pm 7.2$  days and 64.0% used some type of preventive treatment for migraine. A total of 60.0% of all patients reported neck pain as one of their migraine symptoms. Of these, 50.0% rated neck pain as one of their three most bothersome symptoms, 53.3% reported neck pain onset to be simultaneous

with headache onset and 73.3% noticed an improvement of this symptom when using abortive migraine medication. Neck pain prevalence did not differ between the groups diagnosed with migraine with and without aura (68.4% vs 54.8%,  $p=0.341$ ).

**Conclusion:** Neck pain is a frequent and bothersome symptom of migraine, even if often overlooked by physicians caring for these patients. Direct inquiry about this symptom may help us to better understand the migraine burden and improve the quality of life of our patients.

## CO-022 - ARE THERE PUTATIVE PREDICTORS OF SUPER-RESPONSE TO CGRP MONOCLONAL ANTIBODIES?

Rita Pinheiro<sup>1</sup>; André Rego<sup>1</sup>; Pedro Lopes Neves<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; Joana Dionísio<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; José Bandeira Costa<sup>1</sup>; Duarte Carapinha<sup>1</sup>; Marlene Saraiva<sup>1</sup>; Elsa Parreira<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal

**Introduction:** Monoclonal antibodies are already widely used in migraine's treatment. It is important to predict which patients have the greatest potential for response.

**Objective:** To assess the existence of predictors of super-response to monoclonal antibodies.

**Methods:** This was a unicentric prospective study between February 2019 and April 2022. We collected demographic, clinical, comorbid, and therapeutic data. We applied validated clinical scales to assess baseline severity and therapeutic response. We defined super-responders as patients who achieved a consistent  $\geq 75\%$  reduction in migraine frequency after 6 months of treatment and non-responders as patients with reduction  $< 25\%$ . We used SPSS v.23 for statistical analysis and compared groups of super-responders to non-responders using univariate linear logistic regression.

**Results:** From a total of 63 patients and after excluding 8 (12.8%) (short follow-up), we analyzed 42 patients. Median age was 44 years (IQR 52) and 41 (97.6%) were women. Twenty-one (50%) had chronic migraine with median duration of 22.9 years (IQR 56), 17 (40.5%) had medication overuse and 24 (57.1%) responded to triptans. We treated patients with Erenumab ( $n=31$ ), Fremanezumab ( $n=7$ ) and Galcanezumab ( $n=4$ ). We had 29 super-responders and 13 non-responders. We found a statistically significant association between super-responders and lower baseline frequency of migraine (OR=0.901), episodic migraine (OR=0.096) and response to triptans (OR=5.000). After treatment, there was a statistically significant association between reduction of migraine frequency and lower HURT scale score (OR=0.771) and decreased headache intensity (OR=0.644). We noticed a trend towards statistically significant results between super-responders and  $> 3$  failed preventives ( $p=0.072$ ) and lower baseline intense episodes ( $p=0.085$ ).

**Conclusion:** In CGRP monoclonal antibody treatment, episodic migraine, response to triptans and lower baseline intense episodes may be potential predictors of super-response. HURT scale may be appropriate to monitor these patients. This real-life data may allow better selection and management of patients.

## CO-023 - MUTATIONAL SPECTRUM OF FAMILIAL HEMIPLEGIC MIGRAINE IN A LARGE PATIENT COHORT REFERENCED TO GENETIC TESTING

Miguel Alves-Ferreira<sup>1,2,3</sup>; José Barros<sup>3,4</sup>; Raquel Gil-Gouveia<sup>5</sup>; Inês Carrilho<sup>6</sup>; Ana Filipa Brandão<sup>1</sup>; Ana Lopes<sup>1</sup>; Rita Ferreira-Bastos<sup>1</sup>; Jorge Sequeiros<sup>1,2,3</sup>; João Parente Freixo<sup>1</sup>; Maria João Nabais Sá<sup>1</sup>; Jorge Oliveira<sup>1,2</sup>

1-CGPP-Centre for Predictive and Preventive Genetics, IBMC-Institute for Molecular and Cell Biology, i3S-Institute for Research and Innovation in Health, Universidade do Porto, Portugal; 2-UnIGENE, i3S-Institute for Research and Innovation in Health, Univ. Porto, Portugal; 3-ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal; 4-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 5-Hospital da Luz Headache Center, Neurology Department, Hospital da Luz Lisboa, Portugal; 6-Unidade Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

**Introduction:** Familial hemiplegic migraine (FHM) is a rare form of migraine, with motor symptoms (hemiparesis) along with migraine with typical aura. Its clinical presentation is highly heterogeneous, and some attacks may be severe. It is inherited as an autosomal dominant. Three genes have been associated: CACNA1A (FHM1), ATP1A2 (FHM2) and SCN1A (FHM3).

This study aimed to determine the variants present in patients referenced for genetic diagnosis at our laboratory.

**Material and methods:** This retrospective study included patients clinically suspected to have FHM, genetically tested for ATP1A2, CACNA1A and SCN1A, from 2001 to 2022.

**Results:** A total of 284 genetic tests were performed (mean age-at-testing, 31y [0-81y]; 63.4% women). Of these, 69 patients (24.3%) - 64 families - were reported with variants in ATP1A2 (n=23, 47,8% of variants), CACNA1A (n=21, 30.4%) and SNC1A (n=9, 21.8%); 19 disease-causing variants described, the most frequent being: NM\_001165963.4(SCN1A):c.787C>G (p.Leu263Val) (26%), NM\_000702.4(ATP1A2):c.1816G>A, p.(Ala606Thr) (21%) and NM\_001127221.2(CACNA1A):c.1997C>T, (p.Thr666Met) (16%); 18 novel variants were classified as of uncertain significance (VUS). All patients were heterozygotes for the variants identified; 69% of patients had a family history of migraine. Main clinical features among patients genetically confirmed were: migraine (80%), hemiplegia (64%), headache (25%) and aura (25%).

**Conclusion:** This large cohort provided an overview of the clinical and genetic profile of FHM in clinical practice. This is the first multigenic study to determine the mutational spectrum of FHM causing variants in the Portuguese population. It suggests that still other loci may be associated with FHM, though no other major candidates have been described so far. Further research is needed to assess other causal genes, as well as the clinical consequences of VUS, after reclassification resorting to functional validation tests.

## CO-024 - FREQUÊNCIA E CARACTERÍSTICAS DAS CEFALIAS ASSOCIADAS AO TRATAMENTO COM IMUNOGLOBULINA HUMANA INTRAVENOSA

Sofia Delgado<sup>1</sup>; Elisa Silva<sup>2</sup>; Marco Fernandes<sup>3</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>; Pedro Neves<sup>1</sup>; Luís Santos<sup>3</sup>; André Caetano<sup>3</sup>; Pedro Pereira<sup>2</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta; 3-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** Apesar de existirem vários estudos que apontam a cefaleia como um efeito adverso frequente do tratamento com imunoglobulina humana intravenosa (IgIV), a maioria tem natureza retrospectiva e apresenta dados contraditórios, pelo que a sua definição e caracterização não é consensual.

**Objetivos:** Determinar a prevalência e caracterizar as cefaleias associadas ao tratamento com IgIV (CA-IgIV) em doentes com doença neurológica imunomediada.

**Metodologia:** Estudo prospetivo multicêntrico incluindo doentes consecutivos submetidos a tratamento com IgIV desde Outubro de 2020 a Maio de 2021 em três hospitais portugueses. Aplicados questionários no primeiro dia do ciclo e 14 dias depois para investigar a presença e características da CA-IgIV.

**Resultados:** Incluímos 30 doentes (idade média 54 anos, 16 com antecedentes de cefaleia episódica) e 186 ciclos de tratamento. A CA-IgIV ocorreu em 50% dos ciclos e 2/3 dos doentes. Na maioria dos tratamentos (76,6%) a CA-IgIV surgiu nas primeiras 24h após a 1ª administração do ciclo e a sua duração mediana foi de 24h. Das cefaleias que se iniciaram durante a 1ª administração do ciclo, a maioria (58,5%) tinha características de enxaqueca, intensidade moderada a severa (86,7%), e as suas características não se correlacionavam com as da cefaleia prévia. As cefaleias que começaram após o término da 1ª administração do ciclo tinham na maioria (72,1%) características de cefaleia de tensão, intensidade ligeira em 42%, e as suas características clínicas correspondiam a uma classificação (ICHD-3) que se correlacionava com a classificação da cefaleia prévia (p=0,045). Não houve diferença estatisticamente significativa na prevalência de CA-IgIV entre os doentes com e sem cefaleia prévia (75% vs 57,1%, p=0,442). Em todos os doentes que tiveram CA-IgIV esta recorreu (em 27,8% em todos os ciclos).

**Conclusão:** A CA-IgIV foi um efeito adverso muito frequente e quando ocorreu foi recorrente na maioria dos ciclos. Seria importante equacionar uma abordagem farmacológica preventiva.

## CO-025 - TREATMENT AND OUTCOME OF PATIENTS WITH IDIOPATHIC INTRACRANIAL HYPERTENSION.

André Jorge<sup>1</sup>; Sara Matos<sup>1</sup>; Inês Pais<sup>1</sup>; Ana Inês Martins<sup>1,2</sup>; João Lemos<sup>1,2</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Idiopathic intracranial hypertension (IIH) is a condition that classically causes headache, transient visual obscurations (TVO), pulsatile tinnitus, papilledema and/or sixth nerve palsy. Current treatment strategies include, among other, weight loss, acetazolamide and CSF derivation procedures and all usually lead to a good visual outcome.

**Objectives:** To investigate IIH treatment and outcome.

**Methodology:** We retrospectively analysed IIH patients followed in our clinic. Data were collected at baseline, 3-6-month follow-up and last follow-up.

**Results:** We included 38 patients (mean age, 35±12 years; 73.7% females; 57.9% obese). Symptoms included headache (68.4%), tinnitus (47.4%), TVO (36.8%) and diplopia (18.4%). Five (13.2%) patients were asymptomatic. Mean CSF opening pressure (OP) was 38±8 mmH<sub>2</sub>O. At baseline (n=24), 12.5% showed central visual acuity loss, and papilledema median Frisén grade was 3.5±0.8. Blind spot enlargement (20.8%) and incomplete arcuate defects (37.5%) were the leading perimetric defects. OCT (n=12) showed increased retinal nerve fiber layer (RNFL) thickness in all patients. Weight loss and/or acetazolamide was

the treatment strategy selected in most patients (92.1%). CSF derivation was performed in 3. Acetazolamide dosage ranged from 250 to 4000 mg (median starting dosage, 1000 mg) and was stopped due to a serious adverse event in 3 patients (hepatitis, dermatitis, and acidosis). During follow-up (median time, 21±47.5 months), there was a significant improvement on Frísen scale ( $p<0.001$ ) and RNFL thickness ( $p<0.001$ ), but not on perimetric deviation ( $p=0.320$ ). At the last follow-up, 47.4% of patients were still on acetazolamide, 31.6% were off-medication or had been discharged, and 21.1% lost follow-up.

**Discussion/Conclusion:** Weight loss and/or acetazolamide up to 1500 mg per day seem to have significantly reduced papilledema and RNFL thickness in the majority of our IHH patients. Surgery may be needed in individual cases. In our study, RNFL thickness appears to be a more useful clinical progression marker than perimetry.

## Cognição\_Demência

### CO-026 - PSYCHOSIS IN ALZHEIMER'S DISEASE NEUROPATHOLOGY IS ASSOCIATED WITH SPECIFIC BRAIN MRI ATROPHY, COGNITIVE AND NEUROPATHOLOGICAL CHANGES

**Francisco Almeida**<sup>1,2,3</sup>; **Ana Coelho**<sup>1</sup>; **Miguel Quintas-Neves**<sup>1,2,4</sup>; **Merilee A. Teylan**<sup>5</sup>; **Charles N. Mock**<sup>5</sup>; **Walter A. Kukull**<sup>5</sup>; **John F. Crary**<sup>6</sup>; **Tiago Gil Oliveira**<sup>1,4</sup>

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 2-ICVS/3B's-PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 3-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 4-Department of Neuroradiology, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 5-Department of Epidemiology, National Alzheimer's Coordinating Center, University of Washington, Seattle, Washington; 6-Neuropathology Brain Bank & Research Core, Department of Pathology, Nash Family Department of Neuroscience, Department of Artificial Intelligence & Human Health, Friedman Brain Institute, Ronald M. Loeb Center for Alzheimer's Disease, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, New York

**Introduction:** Although psychosis is prevalent and indicates poor prognosis in Alzheimer's Disease (AD), the neuropathological, cognitive and atrophy patterns underlying these symptoms have not been fully elucidated.

**Objectives:** To study the neuropathological, cognitive and brain atrophy correlates of psychosis in a cohort of patients with Alzheimer's Disease neuropathological change/primary age-related tauopathy (ADNC/PART).

**Methods:** We studied 154 patients with AD neuropathological change/primary age-related tauopathy (ADNC/PART) and ante-mortem volumetric brain magnetic resonance imaging (MRI). Presence of psychosis was determined using the Neuropsychiatric Inventory Questionnaire. Clinical Dementia Rating Sum-of-boxes (CDR-SB) was longitudinally compared between groups with a follow-up of 3000 days using mixed-effects linear regression. Neuropsychological tests at the time of MRI and brain regional volumes were cross-sectionally compared.

**Results:** Psychosis was associated with lower age of death, higher longitudinal CDR-SB scores, multi-domain cognitive deficits, neuritic plaque and Lewy Body pathology (LB) and temporal and cingulate regional atrophy. Division according to the presence of LB showed differential patterns of AD-typical pathology, cognitive deficits and regional atrophy.

**Discussion:** Psychosis in ADNC/PART is clinically valuable and heterogeneous with subgroup patterns of neuropathology, cognition and regional atrophy. Further research into the underlying pathophysiology may enhance development of targeted therapies.

### CO-027 - BLOOD BIOMARKERS OF AD PATHOLOGY THROUGHOUT THE AD CLINICAL CONTINUUM

**Ines Baldeiras**<sup>1,2</sup>; **Anuschka Siva-Spínola**<sup>2,3</sup>; **Maria João Leitão**<sup>2</sup>; **Marisa Lima**<sup>2,4,5</sup>; **Catarina Bernardes**<sup>5</sup>; **Diana Duro**<sup>4,5</sup>; **João Durães**<sup>1,2,5</sup>; **Miguel Tábuas-Pereira**<sup>1,2,5</sup>; **Isabel Santana**<sup>1,2,5</sup>

1-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra; 3-Centre for Informatics and Systems, Department of Informatics Engineering, University of Coimbra; 4-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Coimbra; 5-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Validated cerebrospinal fluid (CSF) biomarkers of Alzheimer's disease (AD) pathology are relevant for differential diagnosis and prognosis, but are hampered by the invasiveness of collection. Recently, assays for the quantification of biomarkers related to the neuropathological hallmarks of AD in blood have been developed and shown encouraging results.

To evaluate the potential of peripheral markers of amyloid, tau pathology and neurodegeneration for AD diagnosis at dementia and pre-dementia stages.

**Methods:** 57 AD and 105 MCI patients followed at the Dementia clinic of Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (CHUC) and 53 controls were included. Baseline levels of CSF-AD biomarkers - amyloid peptides (AB42, AB40), tau protein (t-Tau) and phosphorylated tau (p-Tau181) - were available for all patients. Progression from MCI to AD dementia was assessed at follow-up (mean 5.5±3.7 years): 60 patients progressed to AD (MCI-AD), while 41 remained cognitively stable (MCI-St). AB42, AB40, t-Tau, p-Tau181 and Neurofilament light chain (NfL) levels were determined in baseline serum and plasma samples by Single Molecule Array (SiMoA) assays.

**Results:** Baseline blood NfL and p-Tau181 levels were significantly increased in AD and MCI-AD patients both in relation to controls and MCI-St patients (NfL:  $p<0.01$ ; p-Tau181:  $p<0.001$  for all comparisons). On the contrary, baseline plasma AB42 levels were only slightly significantly decreased in AD patients in relation to controls ( $p<0.05$ ) and no differences were seen regarding t-Tau and AB42/AB40 ratio. ROC curve analysis demonstrated that blood NfL and p-Tau181 could: i) identify patients with evidence of brain amyloidosis (AUC = 0.78 and 0.80, respectively); ii) distinguish AD patients from controls (AUC = 0.76 and 0.79, respectively); iii) identify MCI patients that progressed to AD dementia (AUC=0.81 and 0.76, respectively).

**Conclusion:** Our preliminary results show the potential of NfL and p-Tau181 in peripheral blood as non-invasive tools for AD diagnosis.

**Acknowledgements:** FCT, iLoF and Biogen.

## CO-028 - VALIDAÇÃO CLÍNICA DE INSTRUMENTOS DE AVALIAÇÃO DA FLUTUAÇÃO COGNITIVA PARA A POPULAÇÃO PORTUGUESA COM DEMÊNCIA

**Catarina Bernardes<sup>1</sup>; Ana Filipa Sousa<sup>2</sup>; Pedro Faustino<sup>1</sup>; João Durães<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1</sup>; Miguel Tâbuas-Pereira<sup>1</sup>; Isabel Santana<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** A flutuação cognitiva é uma das características distintivas da demência de corpos de Lewy (DcL), podendo a sua presença ser avaliada através de escalas como *Mayo Fluctuations Composite Scale* (MFCS), *One Day Fluctuation Assessment Scale* (OFAS) e *Dementia Cognitive Fluctuation Scale - Research Version* (DCFS-R).

Adaptar e validar estas três escalas na população portuguesa e avaliar a sua acuidade no diagnóstico diferencial entre DcL e Demência de Alzheimer (DA).

**Métodos:** Foi selecionada uma amostra de conveniência constituída por 40 indivíduos (20 DcL/20 DA) recrutados na consulta de neurologia de um centro terciário. Após adaptação para a língua portuguesa, as escalas MFCS, OFAS e DCFS-R foram aplicadas. Todos os indivíduos foram submetidos a avaliação neuropsicológica, que incluiu o Inventário Neuropsiquiátrico (NPI), usado posteriormente na análise da validade convergente das escalas. Foi ainda avaliada a consistência interna e a acuidade diagnóstica (através de curvas ROC) de cada escala.

**Resultados:** Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas entre as duas formas de demência em termos de características demográficas. Os indivíduos com DcL obtiveram pontuações estatisticamente superiores nas escalas MFCS e DCFS-R ( $p=0,040$  e  $p=0,011$ , respetivamente) relativamente aos com DA. Observou-se uma consistência interna aceitável para a DCFS-R e a OFAS (alfa de Cronbach=0,777 e 0,737, respetivamente) e questionável para a MFCS (alfa de Cronbach=0,614). A MFCS e a DCFS-R apresentaram uma correlação forte entre si ( $r=0,81$ ,  $p<0,001$ ), mas apenas moderada com a OFAS. Já com o NPI todas as escalas se correlacionaram moderadamente. A melhor acuidade diagnóstica foi obtida pela DCFS-R (AUC=0,731).

**Conclusão:** A adaptação destas escalas ao contexto português é um primeiro passo para a implementação destas escalas na prática clínica do nosso país. A escala DCFS-R apresentou as melhores características psicométricas e acuidade diagnóstica no contexto estudado, sendo a sua utilização recomendada na avaliação dos doentes com demência degenerativa.

## CO-029 - NEUROFILAMENTOS DE CADEIA LEVE NO SORO NO DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DE QUEIXAS COGNITIVAS E SUA RELAÇÃO COM OS BIOMARCADORES NO LCR

**Pedro Lopes das Neves<sup>1</sup>; João Durães<sup>2,3,4</sup>; Anuschka Silva-Spinola<sup>4,5</sup>; Marisa Lima<sup>2,4,6</sup>; Maria João Leitão<sup>4</sup>; Miguel Tâbuas-Pereira<sup>2,3,4</sup>; Isabel Santana<sup>2,3,4</sup>; Inês Baldeiras<sup>3,4</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), Universidade de Coimbra, Coimbra; 5-Centro de Informática e Sistemas, Departamento de Engenharia Informática, Universidade de Coimbra, Coimbra;

6-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Coimbra

**Introdução:** Os neurofilamentos de cadeia leve no soro (NfLSoro) têm sido recentemente investigados como biomarcador periférico em doentes com queixas cognitivas.

Este trabalho teve como objetivos: (1) avaliar a utilidade dos NfLSoro no diagnóstico etiológico destes doentes; (2) identificar correlações entre os NfLSoro, os biomarcadores da doença de Alzheimer (DA) no LCR e os estádios da classificação ATN.

**Metodologia:** Dosearam-se NfLSoro por *Single Molecule Array* em controlos ( $n=124$ ) e doentes ( $n=331$ ); queixas subjetivas de memória (QSM) 5,7%, DCL 41,7%, DA 25,1%, DFT 27,5%. A quase totalidade dos doentes ( $n=319$ ) realizou doseamento de biomarcadores de DA no LCR. Aplicaram-se métodos estatísticos para avaliar a capacidade discriminatória dos NfLSoro entre etiologias, estádios ATN e variantes genéticas de DFT e para correlacionar biomarcadores de DA no LCR vs. NfLS no Soro.

**Resultados:** Os nossos resultados mostram que: (1) os controlos e os doentes com DCL, DA e DFT apresentaram níveis médios crescentes de NfLSoro, tendo os doentes com DFT apresentado as concentrações mais elevadas deste biomarcador (Controlos  $15,9\pm 12$ ; QSM  $20,9\pm 35,4$ ; DCL  $18,4\pm 13,9$ ; DA  $22,6\pm 13,1$ ; DFT  $50,5\pm 44,93$  pg/mL). Os grupos DCL, DA e DFT apresentaram níveis de NfLSoro estatisticamente diferentes entre si (DCL vs DA  $p=0,006$ ; DA vs DFT  $p<0,001$ ). A curva ROC DA vs DFT apresentou uma área abaixo da curva de 0,69, com elevada especificidade (90,4%); (2) nos doentes com DFT, a tau no LCR correlacionou-se positivamente com os NfLSoro; (3) os doentes com DCL no estágio A+T+N+ apresentaram níveis de NfLSoro significativamente superiores aos restantes doentes com DCL noutros estádios.

**Conclusão:** Os NfLSoro poderão ser um exame útil e acessível no esclarecimento diagnóstico e avaliação do risco de progressão dos doentes com deterioração cognitiva.

## D. Metabólicas

## CO-030 - EFFICACY AND SAFETY OF GIVOSIRAN IN PATIENTS WITH ACUTE HEPATIC PORPHYRIA: 36-MONTH RESULTS OF THE PHASE 3 ENVISION CLINICAL TRIAL

**Maria Domenica Cappellini<sup>1</sup>; David J. Kuter<sup>2</sup>; Herbert L. Bonkovsky<sup>3</sup>; Susana Monroy<sup>4</sup>; Gayle Ross<sup>5</sup>; Encarna Guillén-Navarro<sup>6</sup>; Anna-Elisabeth Minder<sup>7</sup>; Shangbin Liu<sup>8</sup>; Marianne T. Sweetser<sup>8</sup>; Manish Thapar<sup>9</sup>**

1-University of Milan, Milan, Italy; 2-Massachusetts General Hospital, Boston, MA, USA; 3-Wake Forest University/North Carolina Baptist Medical Center, Winston-Salem, NC, USA; 4-Instituto Nacional de Pediatría, Mexico City, Mexico; 5-Royal Melbourne Hospital, Melbourne, Victoria, Australia; 6-6Medical Genetics Section, Virgen de la Arrixaca University Hospital, IMIB-Arrixaca, Universidad de Murcia, Murcia, Spain, and CIBERER-ISCIII, Madrid, Spain; 7-Division of Endocrinology, Diabetes and Porphyria, Stadtspital Zürich, Zürich, Switzerland; 8-Alnylam Pharmaceuticals, Cambridge, MA, USA; 9-Thomas Jefferson University, Philadelphia, PA, USA

**Introduction:** Acute hepatic porphyrias (AHPs) are caused by defects in hepatic heme biosynthesis leading to accumulation of neurotoxic 5-aminolevulinic acid (ALA) and porphobilinogen (PBG). AHP is characterized by acute disabling and sometimes life-threatening neurovisceral attacks, recurrent in some patients. givosiran treatment in the open-label extension (OLE)

period of the ENVISION study led to sustained clinical benefit, with >75% of patients attack-free at 21-24 months. Data from the 36M analysis are reported here.

**Method:** ENVISION is a phase 3, randomised, placebo-controlled trial in patients ≥12 years old with AHP who had experienced ≥2 attacks with a 6M double-blind period followed by a 30M OLE period.

**Results:** 93 patients entered the OLE period. Givosiran treatment led to sustained lowering of median urinary ALA to near-normal levels and to lowering of PBG levels by >90% in the continuous givosiran and placebo crossover groups at 36M. Continued givosiran treatment led to a sustained reduction in attacks and hemin use in both groups. A percentage of 86% of patients in the continuous givosiran group and 92% of patients in the placebo crossover group remained attack-free at 33-36M. Similarly, the proportion of patients with 0 days of hemin use improved over the OLE period, with no days of hemin use in 88% of patients in the continuous givosiran group and 90% of patients in the placebo crossover group at 33-36M. Exploratory measures showed further improvements in quality of life and activities of daily living during the OLE versus the DB period. Most common treatment-related adverse events were injection-site reactions, nausea, and fatigue. Six patients discontinued study drug due to AEs.

**Conclusion:** Long-term givosiran treatment provides sustained benefit to patients with AHP, maintaining reduced frequency of attacks and hemin use and further improving physical functioning and quality of life. Most common treatment-related AEs were ISRs, nausea, and fatigue.

## CO-031 - CALCIFICAÇÕES DOS GÂNGLIOS DA BASE NUMA CONSULTA DE NEUROLOGIA

**Maria João Malaquias<sup>1</sup>; António Costa<sup>1</sup>; João Parente Freixo<sup>2</sup>; Jorge Oliveira<sup>2</sup>; Marina Magalhães<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Celular e Molecular (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (I3S), Universidade do Porto, Porto

**Introdução:** As calcificações dos gânglios da base (CGB) constituem achados incidentais frequentes nos adultos. As CGB podem ser uma manifestação secundária de diversas condições (ambientais, metabólicas, auto-imunes, genéticas esporádicas ou hereditárias).

Caracterização clínico-etiológica de uma amostra de doentes com CGB.

**Métodos:** Pesquisa de doentes com CGB na base de dados de uma consulta de Neurologia do CHUPorto. Revisão dos dados clínicos, TC cerebral, metabolismo fosfato-cálcio (MFC) e genética.

**Resultados:** Incluídos 35 doentes (21 mulheres); mediana da idade atual (variação) 55 anos (20-90); e idade de início 47 anos (11-85) (n=23; 66%) e <1 ano n=7 (20%). Três (9%) eram assintomáticos (2 achado incidental na TC e 1 estudo de familiar). As manifestações neurológicas mais frequentes foram: doença psiquiátrica (n=20), síndrome piramidal (n=15) e demência (n=11). Outras encontradas foram: cefaleia, distonia, epilepsia, atraso intelectual (AI) e/ou do desenvolvimento, tremor, ataxia, parkinsonismo, episódios *stroke-like*, tiques e coreia. Na TC, além dos GB, estavam envolvidos a substância branca subcortical, tálamos, núcleos denteados, hemisférios cerebelosos e tronco. Foram encontradas alterações metabólicas em 4 doentes (11%): hipoparatiroidismo pós-tiroidectomia (n=3) e idiopático (n=1). Outras etiologias foram: i) genética, n=15 (43%) - síndrome

de Fahr (n=7, 20%) (n=4 SCL20A2, n=3 MYORG); doença de Aicardi-Goutières (n=5, 14%) (n=4 RNASEH2B, n=1 ADAR); e cromossomopatia (n=3, 6%) (48,XXYY, síndrome de DiGeorge e trissomia 21) - e ii) auto-imune, n=2 (6%) - LES/SAF. Catorze doentes (40%) não tinham etiologia definitiva: n=10 suspeita de síndrome de Fahr genética; n=3 provável doença mitocondrial; e n=1 AI isolado (n=5/14 painel NGS GCB negativo, n=2/14 estudo mtDNA negativo).

**Discussão:** A síndrome neuropsiquiátrica foi a manifestação mais frequente. A abordagem inicial deve abranger estudo do MFP e auto-imune. A investigação genética, frequentemente negativa, pode incluir, dependendo da “complexidade” do quadro, estudo de mitocondriopatias, estudo cromossómico (cariótipo/ microarray) ou painel NGS multigene para CGB.

## CO-032 - DOENÇAS LISOSSOMAIS DE SOBRECARGA ULTRA-RARAS: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO EM ALFA-MANOSIDOSE.

**Maria João Malaquias<sup>1</sup>; Laura Vilarinho<sup>2</sup>; Dulce Quelhas<sup>3</sup>; Ana Filipa Brandão<sup>4</sup>; Jorge Oliveira<sup>4</sup>; Marina Magalhães<sup>1,5</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Unidade de Rastreio Neonatal, Metabólico e Genética, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto; 3-Unidade de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 4-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Celular e Molecular (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto, Porto; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Padre Américo, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel, Porto

**Introdução:** Alfa-manosidose é uma doença lisossómica ultra-rara, causada por variantes patogénicas bialélicas no *MAN2B1*. A importância diagnóstica prende-se com avanços recentes na terapia de substituição enzimática (TSE). Apresentamos a experiência clínica do CHUPorto nesta patologia.

**Casos Clínicos:** Três doentes, duas famílias: um feminino (*doente\_A*) e dois irmãos masculinos (*doentes\_B\_C*), com idades de respectivamente 50 (falecimento), 32 e 27 anos. Os doentes nasceram de casamentos consanguíneos e tinham uma história de parto, período perinatal e desenvolvimento psicomotor no primeiro ano normais. O sintoma inicial foi a regressão psicomotora (RPM) (n=3): *doente\_A*, alteração da marcha (5 anos), regressão da linguagem com hipoacusia neurosensorial (HN) (7 anos); *doentes\_B\_C*, regressão da linguagem com HN (2 anos), alteração da marcha (3 anos). Os três apresentaram dificuldades de aprendizagem graves e doença motora lentamente progressiva. A *doente\_A* desenvolveu crises epiléticas aos 14 anos. O primeiro exame neurológico (idades 42, 32 e 27) incluiu: regressão intelectual (n=3), sinais piramidais (n=3), distrofia (n=3), distonia (n=3, 1 coreo-distonia, 2 minor), e marcha atáxica (n=2). A *doente\_A* tinha hepatoesplenomegalia; negavam infeções recorrentes ou doença óssea. Na *doente\_A* após a 5ª década, observou-se agravamento subagudo, com quadro neuropsiquiátrico grave e extra-piramidal; faleceu aos 50 anos por infeção. A RM mostrou atrofia cerebelosa (n=2) e hipersinal-T2 dos tálamos e núcleos denteados (n=1). O diagnóstico foi feito por mendelioma (49, 32 e 27 anos), que detetou duas variantes homocigóticas, patogénicas no *MAN2B1*, com posterior confirmação bioquímica. A *doente\_A* não foi candidata a TSE; os *doentes\_B\_C* aguardam decisão.

**Conclusão:** Os dados apresentados estão de acordo com o reportado. Salienta-se a doença do movimento nos nossos casos, previamente raramente descrita. O atraso diagnóstico

foi significativo e no futuro o reconhecimento atempado destes doentes facilitará a sua inclusão em ensaios clínicos. O rastreio metabólico (enzimas leucocitárias) deve ser incluído em adultos com história de RPM pediátrica.

## Genética

### CO-033 - VARIANTE NONSENSE DO GENE INTERFERON REGULATORY FACTOR 2 BINDING PROTEIN-LIKE: FENÓTIPO NEUROLÓGICO RARO DE DOENÇA RARA

**Maria Inês Silva**<sup>1</sup>; **Miguel Miranda**<sup>1</sup>; **Vera Montes**<sup>1</sup>; **Fernando Pita**<sup>1</sup>; **Cátia Carmona**<sup>1</sup>

1-Hospital de Cascais Dr José de Almeida

**Introdução:** A perda de função do gene *interferon regulatory factor 2 binding protein-like (IRF2BPL)* em heterozigotia está associado a alterações do neurodesenvolvimento, convulsões, e outros sintomas neurológicos, com fenótipos variados, nomeadamente com compromisso cerebeloso. Este caso ilustra um indivíduo com uma variante nonsense com início de sintomas neurológicos na adolescência com regressão do desenvolvimento cognitivo e motor.

**Caso Clínico:** Homem, nasceu com índice de Apgar 9/10, sem familiares conhecidos com doenças neurológicas. Desenvolvimento psico-motor normal até aos 12 anos quando deixou de estudar por dificuldades de aprendizagem. Aos 15 anos iniciou disartria, ataxia da marcha, trunçal e apendicular de predomínio direito. Aos 22 anos a RM-CE mostrava discreta atrofia cerebelosa vermiana superior. O doente manteve-se estável durante cinco anos, com posterior aumento da frequência de quedas e agravamento da disartria. Aos 32 anos apresentava-se com paraparésia espástica de predomínio proximal, hiperreflexia, marcha de componente misto (atáxica e espástica), agravamento da ataxia, oculomotricidade com sacadas hiperométricas, disfagia para sólidos, disartria espástica e um discurso progressivamente mais escasso e pobre. A RM-CE nesta fase mostrava maior acentuação dos sulcos cerebelosos. No decurso da investigação, foi detetada uma variante *nonsense* c.499C>T (p.Gln167\*) em heterozigotia no gene *IRF2BPL*, descrita como patogénica, sendo compatível com a síndrome de regressão do neurodesenvolvimento com alterações motoras, afasia e convulsões, com padrão de transmissão autossómica dominante. Foi encaminhado para consulta de genética para realizar o estudo dos progenitores (variante herdada ou “de novo”).

**Conclusão:** Estão descritos na literatura apenas 28 casos no mundo com a mutação *IRF2BPL*. Este doente tem um fenótipo atípico de uma doença rara, não descrito previamente. Os casos nonsense tipicamente apresentam-se com um fenótipo mais grave comparativamente com este caso. O gene *IRF2BPL* está implicado na normal função neuronal, e equaciona-se atualmente qual o seu papel em outros sistemas orgânicos.

### CO-034 - MUTATIONAL SPECTRUM WITHIN A COHORT OF 706 PATIENTS TESTED FOR HEREDITARY NEUROPATHY

**Fátima Lopes**<sup>1,2</sup>; **Alexandra M. Lopes**<sup>1,2</sup>; **Ana Filipa Brandão**<sup>1,2</sup>; **Paulo Silva**<sup>1,2</sup>; **Ana Lopes**<sup>1,2</sup>; **Rita Bastos-Ferreira**<sup>1,2</sup>; **Sara Morais**<sup>1,2</sup>; **Joana Sá**<sup>1,2</sup>; **Liliana Rocha**<sup>1,2</sup>; **Filipe Alves**<sup>1,2</sup>; **Maria João Nabais Sá**<sup>1,2</sup>; **João Parente Freixo**<sup>1,2</sup>; **Jorge Sequeiros**<sup>1,2,3</sup>; **Jorge Oliveira**<sup>1,2</sup>  
1-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto,

Portugal; 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3-ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal

**Introduction:** Hereditary neuropathies constitute a large, heterogeneous group of diseases with a prevalence of ~40/100 000 (or 1:2,500). More recently, the use of whole-exome sequencing (WES) lead to the identification of new genetic causes of hereditary neuropathy.

To characterize the mutational spectrum of genes related to hereditary neuropathy, identified either by WES or conventional targeted approaches.

**Methods:** We reviewed our database of patients tested at our lab (2016-2021), with pathogenic (PAT), likely-pathogenic (L-PAT) or variants of unknown clinical significance (VUS), in genes related to hereditary neuropathy (n=890). For this study, only index patients with a “pure” hereditary neuropathy and PAT or L-PAT variants were considered.

**Results:** Single nucleotide variants (SNVs) or small insertions/deletions, in 109 genes, were identified among 706 patients, either by single-gene (n=252) or WES-based panels (n=454) approaches.

TTR-related familial amyloid polyneuropathy comprised most of the cases associated with SNVs (n=125). In addition, 31 patients carried variants in neuropathy-causing genes corresponding to 27 SNVs already reported and 8 novel variants in the *MME*, *MTMR2*, *SACS*, *PRX* and *PLP1* genes.

Intragenic copy number variants (CNVs) were more frequently (but not exclusively) associated with Charcot-Marie-Tooth disease (29 patients; 13 deletions, 16 duplications); 2 patients were compound heterozygotes for a SNV and a CNV in genes associated with Charcot-Marie-Tooth disease, axonal, type 2X, and spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy.

CNVs encompassing the entire *PMP22* gene were identified in 155 patients (49 whole-gene deletions, 106 duplications) with suspected phenotypes of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies or Charcot-Marie-Tooth type-1A.

**Conclusion:** Diagnostic yield in hereditary neuropathies is relatively high, when compared to other neurological diseases, reaching 80% in CMT1A, but significantly lower in other types. Many PAT/L-PAT variants were identified in this cohort, particularly CNVs. This knowledge has both significant scientific and clinical impact.

## D. Vasculares

### CO-035 - IMPACTO DA PANDEMIA POR SARS-CoV-2 NA TELE-ARTICULAÇÃO REGIONAL EM REDE NA ABORDAGEM DO AVC ISQUÉMICO AGUDO

**Inês V Carvalho**<sup>1</sup>; **Francisco Millet Barros**<sup>1</sup>; **Carolina Fernandes**<sup>1</sup>; **João Sousa**<sup>1</sup>; **Ana Isabel Rodrigues**<sup>2</sup>; **Pedro Faustino**<sup>1</sup>; **Emanuel Martins**<sup>1</sup>; **Diogo Damas**<sup>1</sup>; **Carolina Teles**<sup>1</sup>; **Telma Alves**<sup>1</sup>; **Carolina Martins**<sup>1</sup>; **Elisa Viegas**<sup>3</sup>; **Filipa Costa Sousa**<sup>3</sup>; **Inês Pinheiro**<sup>4</sup>; **Laura Baptista**<sup>4</sup>; **Ana Patrícia Gomes**<sup>5</sup>; **Fábia Cruz**<sup>6</sup>; **Jéssica Fidalgo**<sup>7</sup>; **André Carvalho**<sup>8</sup>; **Carla Nunes**<sup>1</sup>; **Cristina Machado**<sup>1</sup>; **Bruno Rodrigues**<sup>1</sup>; **Luciano Almendra**<sup>1</sup>; **Fernando Silva**<sup>1</sup>; **César Nunes**<sup>1</sup>; **Ricardo Veiga**<sup>1</sup>; **Dulcília Sá**<sup>4</sup>; **Emanuel Araújo**<sup>2</sup>; **Eugénia André**<sup>6</sup>; **Fátima Paiva**<sup>3</sup>; **João Correia**<sup>7</sup>; **Abílio Gonçalves**<sup>8</sup>; **Ana Gomes**<sup>3</sup>; **João Sargento-Freitas**<sup>1</sup>; **Egídio Machado**<sup>1</sup>; **Gustavo Santo**<sup>1,9</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro Hospitalar de Leiria; 3-Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 4-Centro Hospitalar do Baixo Vouga; 5-Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira; 6-Unidade Local de Saúde de Castelo Branco; 7-Unidade

Local de Saúde da Guarda; 8-Hospital Distrital da Figueira da Foz;  
9-Administração Regional de Saúde do Centro

**Introdução:** Os modelos organizacionais regionais para abordagem do AVC agudo recorrendo à telemedicina desenvolveram-se nas últimas décadas e podem oferecer vantagens durante períodos de crise.

Avaliar o impacto do primeiro ano da pandemia por SARS-CoV-2 na evolução de métricas de desempenho e resultados funcionais dos doentes com AVC isquémico transferidos para tratamento endovascular.

**Metodologia:** Estudo de coorte histórico multicêntrico envolvendo os oito hospitais da Rede da Via Verde do AVC da região Centro de Portugal. Foram obtidos dados clínicos e imagiológicos dos doentes submetidos a teleconsultas; dos transferidos para tratamento endovascular, registaram-se medidas de atuação. Avaliou-se o estado funcional através da escala *modified Rankin scale* aos 3 meses. Procedeu-se à análise comparativa do período entre 01/01/2018 e 18/03/2020 (dia prévio ao estado de emergência em Portugal) e o primeiro ano de pandemia por SARS-CoV-2 (19/03/2020 a 18/03/2021). A análise estatística compreendeu análise univariada e multivariada ajustada para potenciais variáveis confundentes. Assumiu-se significância estatística para  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Foram avaliados 3082 doentes em teleconsulta, com idade média de  $73,3 \pm 14,0$  anos, 50,2% mulheres. Observou-se um aumento de 8,2% no número de teleconsultas/dia na fase pandémica quando comparada com o período precedente (2,9 versus 2,7) e de 6,1% no número de doentes transferidos para trombectomia/dia (0,7 versus 0,6).

Durante a pandemia, observou-se um aumento de 95,8 minutos no intervalo entre o início dos sintomas e a admissão no hospital primário (255,3 versus 159,5,  $p < 0,01$ ), de 18,5 minutos entre a admissão nos hospitais primário e terciário (224,1 versus 205,6,  $p < 0,05$ ) e uma redução de 24,2 minutos entre a admissão no hospital terciário e a recanalização (77,7 versus 101,9,  $p < 0,01$ ). O resultado funcional aos 3 meses não foi afetado pela pandemia (OR 0,66 [IC 95% 0,7-1,3],  $p = 0,79$ ).

**Conclusão:** Na pandemia, observaram-se resultados divergentes em diferentes domínios da cadeia de cuidados mas que não impactaram o resultado funcional.

## CO-036 - ACUTE GLYCEMIC VARIABILITY AFTER MECHANICAL THROMBECTOMY FOR ANTERIOR CIRCULATION ISCHEMIC STROKE IS ASSOCIATED WITH INCREASED MORTALITY

Andrea Cabral<sup>1</sup>; Andreia Carvalho<sup>1</sup>; Manuel Ribeiro<sup>2</sup>; Sérgio Castro<sup>2</sup>; Pedro Pires<sup>2</sup>; Marta Rodrigues<sup>2</sup>; Pedro Barros<sup>1,3</sup>; Henrique Costa<sup>1,3</sup>; Valéria Battistella<sup>1,3</sup>; Tiago Gregório<sup>3,4</sup>; Ludovina Paredes<sup>3,4</sup>; Miguel Veloso<sup>1,3</sup>; Mariana Rocha<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho; 2-Unidade de Neurorradiologia de Intervenção, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho; 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho

**Introduction:** Acute ischemic stroke (AIS) is a leading cause of death and disability. Mechanical thrombectomy (MT) is standard of care for patients with large vessel occlusion, but even with effective recanalization morbidity remains high. To improve care of stroke patients, it is important to recognize modifiable risk factors for adverse outcomes after MT. Glycemic variability (GV) has been related to poor outcomes in critically ill patients.

However, conflicting studies have been published on whether GV affects prognosis after MT for AIS.

To understand how acute GV impacts functional outcomes and survival of AIS patients after MT.

**Methods:** This was a single-center retrospective study. We consecutively included stroke patients who received MT for anterior circulation vessel occlusion with or without thrombolysis between January 2015 and December 2019 at our stroke center. Demographic, clinical and paraclinical data were recorded. We used standard deviation (SD) and coefficient of variation (CV) for the first 24 hours post thrombectomy as measures of GV. Univariate analysis identified variables with significant association with functional outcomes and mortality at 3 months follow-up. We then computed adjusted odds ratios (OR) for relevant variables.

**Results:** We included 657 patients (43.5% males; median age 77 years). In univariate analysis, patients with unfavorable functional outcomes (modified Rankin scale score 3-6; 42.5%) and patients that died (14.8%) had significantly higher GV as measured by SD, as well as mean and median glycemia and blood glucose at admission. When adjusting for confounders, SD remained significant for mortality only (adjusted OR for unfavorable functional outcome: 1.007 [95% CI 0.990-1.025]; adjusted OR for mortality: 1.020 [95% CI 1.001-1.040]). Mean and median glycemia and blood glucose at admission were significant for both functional outcomes and survival.

**Conclusion:** Our results suggest that acute glycemic variability negatively impacts survival of stroke patients after thrombectomy, but not functional outcome.

## CO-037 - FACTORES PREDITIVOS PARA ENCERRAMENTO DE FORAMEN OVAL PATENTE

André Rêgo<sup>1</sup>; Marlene Saraiva<sup>1</sup>; António Freitas<sup>1</sup>; Amélia Pinto<sup>1</sup>  
1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** A presença de foramen oval patente (FOP) tem vindo novamente a ganhar relevância no contexto de investigação de AVC isquémico agudo com padrão embólico, sobretudo em idade jovem.

**Objectivo:** Caracterização da população investigada com AVC isquémico e possível relação com avaliação dos diferentes métodos utilizados para detecção de FOP.

**Métodos:** Análise retrospectiva de todos os doentes com FOP discutidos em reunião multidisciplinar entre Neurologia e Cardiologia de Janeiro de 2018 a Julho de 2022. Foi realizada análise estatística descritiva e comparativa conforme proposta para encerramento de FOP. Os detalhes cardiológicos sobre metodologia de detecção de FOP serão apresentados posteriormente (doppler-cor, soro agitado via antebraquial ou femoral).

**Resultados:** Foram incluídos 96 doentes, com idade mediana de 49 anos (IIQ 44-58), 45/96 do género feminino (46,9%), tendo esta amostra de doentes alguns factores de risco vasculares: dislipidemia (40,6%), HTA (38,5%), hábitos tabágicos (30,2%), enxaqueca (14,6%), obesidade (12,5%), diabetes mellitus tipo 1 ou tipo 2 (10,4%) e fibrilhação auricular (2,1%). O score RoPE mediano foi de 6 (IIQ 4-7). A ecocardiografia transtorácica foi realizada em 91,7% dos doentes, ecocardiografia transesofágica em 70,0% e doppler transcraniano com soro agitado em 24,0%. Foram propostos para encerramento de FOP 35/96 doentes (36,4%). Os factores preditores, estatisticamente significativos, para encerramento foram a idade (OR 1,054, IC 1,011-1,096), eventos isquémicos infra-tentoriais (OR 0,351, IC 0,136-0,903) e score RoPE mais elevado (OR 1,431, IC 1,076-1,903).

**Conclusão:** A realização de ecocardiografia transesofágica é cada vez mais frequentemente realizada, tendo um papel essencial na investigação de etiologias alternativas cardio-embólicas. Os doentes propostos para encerramento são tipicamente mais novos, com eventos isquémicos infra-tentoriais e com score RoPE mais elevado.

### CO-038 - TROMBOSE VENOSA CEREBRAL: FATORES DE RISCO PARA DIAGNÓSTICO TARDIO E A SUA INFLUÊNCIA NO OUTCOME

Ângelo Pereira Fonseca<sup>1</sup>; Axel Ferreira<sup>1</sup>; Luís Ribeiro<sup>1</sup>; Cristina Duque<sup>1</sup>; Vitor Tedim Cruz<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) corresponde a 0,5%-1% dos AVC. As suas manifestações clínicas são heterogêneas, pelo que muitas vezes o diagnóstico e tratamento adequado são realizados tardiamente.

Caracterizar os episódios de TVC e relacionar as diferentes variáveis com diagnóstico tardio e seu prognóstico.

**Métodos:** Estudo de coorte retrospectivo de TVC admitidas entre janeiro/2016 e agosto/2022. Análise descritiva das diferentes variáveis e estudo comparativo utilizando regressão linear, análise univariada com testes-t e testes não paramétricos quando aplicáveis.

**Resultados:** Foram incluídos 32 doentes, 56% mulheres, idade média de 53 anos. Os fatores de risco vascular mais frequentes foram toma de contraceptivo oral combinado (67% das mulheres), hábitos tabágicos (31%) e excesso de peso ou obesidade (31%). A forma de apresentação mais frequente foi cefaleia (88%), 36% como sintoma isolado. O tempo mediano de cefaleia até ao diagnóstico foi 3 dias (0-90;IQR=0-14) e o tempo mediano de internamento 12 dias (6-59;IQR=7-19). Os seguintes sintomas mostraram tendência para correlação negativa de diagnóstico tardio: hipovisão ( $p=0,062$ ), crises epiléticas ( $p=0,06$ ), défices focais ( $p=0,056$ ). A alteração do estado de consciência ( $p=0,037$ ) e existência de hemorragia intraparenquimatosa/subaracnoideia ( $p=0,008$ ) mostraram correlação negativa com diagnóstico tardio. Verificou-se correlação positiva entre tempo até diagnóstico e tempo de internamento ( $p=0,047$ ). Por fim, o tempo até diagnóstico correlacionou-se positivamente com o número de complicações após a alta, nomeadamente cefaleia ( $p=0,014$ ).

**Conclusão:** Os resultados deste estudo demonstraram que a ausência de sintomas, excetuando a cefaleia, atrasa o diagnóstico de TVC. No entanto, o facto deste sintoma estar isolado não parece correlacionar-se com maior benignidade do quadro, uma vez que leva a um atraso no diagnóstico, aumentando o número de dias de internamento e número de complicações após a alta. Estes resultados realçam a importância de uma alta suspeição clínica que permita a realização de um diagnóstico precoce e consequente tratamento atempado.

### CO-039 - CRISES EPILÉTICAS NA VIA VERDE DO AVC: FREQUÊNCIA E CARACTERIZAÇÃO ETIOLÓGICA

Afonso Morgadinho<sup>1</sup>; Francisco Antunes<sup>1</sup>; Liliana Pereira<sup>1</sup>; Miguel Rodrigues<sup>1</sup>

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

**Introdução:** As crises epiléticas (CE) são tanto mimetizador

como manifestação inicial de AVC. O seu reconhecimento tem implicações diagnósticas e prognósticas para o doente.

Determinação da frequência de CE como mimetizador de AVC e sua caracterização clínica e etiológica nos doentes admitidos pela Via Verde do AVC (VVAVC).

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, descritivo, de admissões pela VVAVC, num hospital terciário, entre janeiro de 2012 e dezembro de 2021, classificadas como CE. Foram excluídos doentes com crises sintomáticas agudas (CSA) consequentes a AVC.

**Resultados:** Em 5038 ativações, foram identificados 1071 doentes (21,3%) como mimetizadores de AVC, dos quais 182 (17,0%) com CE. Destes, 144 realizaram investigação etiológica na instituição. Eram 82 homens (56,9%), com idade mediana de 72 anos. A apresentação mais frequente foi crise de início focal motor (58,3%). Ao exame neurológico, 76 doentes (52,8%) tinham defeito neurológico associado a estado pós-crítico. Constatou-se estado de mal epilético em 24 doentes (16,7%). Foram identificados 92 doentes (63,9%) com lesões potencialmente epileptogénicas na TC-CE de admissão. Diagnosticou-se CSA em 29 doentes, destacando-se dez de causa infecciosa e seis por hiponatremia. Assumiram-se 81 diagnósticos inaugurais de epilepsia, a maioria de etiologia estrutural (65 doentes), dos quais 40 de natureza vascular (35 por AVC prévio e os restantes por malformações vasculares), dezoito de natureza tumoral (oito por doença metastática cerebral, sete tumores primários do SNC e três meningiomas), e sete doentes com sequelas de traumatismo ou cirurgia. Etiologia estrutural vascular identificada em 20 de 34 doentes com diagnóstico prévio de epilepsia.

**Conclusão:** As CE foram um substancial mimetizador na VVAVC, tal como identificado por outros autores. A etiologia mais frequente foi a epilepsia vascular remota, porventura devido à elevada prevalência do AVC em Portugal. A ocorrência de CE em casos previamente diagnosticados com epilepsia salienta a importância da adequada medicação e monitorização do doente.

### Neurofisiologia

### CO-040 - AVALIAÇÃO DA FUNÇÃO SUDOMOTORA SIMPÁTICA NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 ATRAVÉS DA CONDUTÂNCIA ELETROQUÍMICA CUTÂNEA

Miguel Schôn<sup>1</sup>; Isabel de Castro<sup>1,2</sup>; José de Castro<sup>1,2</sup>; Mamede de Carvalho<sup>1,2</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) é uma doença multissistémica, autossómica dominante, causada pela expansão anormal do tripleto CTG. Uma das manifestações mais controversas prende-se com o potencial envolvimento autonómico como causa de disfunção cardiovascular, gastrointestinal e/ou geniturinária. A condutância eletroquímica cutânea (ESC) é uma técnica neurofisiológica, não invasiva e indolor, a qual tem mostrado resultados robustos e consistentes na avaliação das fibras C pós-ganglionares simpáticas colinérgicas em diferentes neuropatias de pequenas fibras associadas a diabetes *mellitus*, amiloidose hereditária associada à transtirretina, doença de Fabry, citopatia mitocondrial e esclerose lateral amiotrófica.

**Métodos:** Analisou-se prospectivamente a função simpática

sudomotora das mãos e pés através da ESC, bilateralmente, de 18 doentes com DM1 (8 homens, 44%), mediana de idades de 46 anos [1<sup>o</sup>-3<sup>o</sup> interquartil (IQR), 37-55], que foram comparados com 24 indivíduos saudáveis, controlados para sexo e idade. O estudo das velocidades de condução era normal, e nenhum indivíduo era diabético ou fazia fármacos anticolinérgicos.

**Resultados:** Foram efetuados um total de 84 registos de ESC. Não se objetivou diferença estatisticamente significativa entre os valores da ESC, ao nível das mãos e pés, de doentes com DM1 quando comparados com controlos [74  $\mu$ S (1<sup>o</sup>-3<sup>o</sup> IQR, 67-78) vs. 79  $\mu$ S (1<sup>o</sup>-3<sup>o</sup> IQR, 67-85,  $p=0.27$ ); e 81  $\mu$ S (1<sup>o</sup>-3<sup>o</sup> IQR, 77-85) vs. 81  $\mu$ S (1<sup>o</sup>-3<sup>o</sup> IQR, 78-85,  $p=0.87$ , respetivamente). Os resultados obtidos relativamente aos valores da ESC para as mãos e pés dos doentes com DM1 não se correlacionaram também com a duração da doença, nem com o número de repetições da expansão CTG ( $p>0.05$ ).

**Conclusão:** A técnica de ESC não confirma potencial envolvimento das fibras C pós-ganglionares simpáticas colinérgicas nos doentes com DM1. O envolvimento primário do músculo liso, ao invés do atingimento das fibras autonómicas, deverá ser a explicação mais provável para as manifestações descritas.

## Neuromusculares

### CO-041 - WASTED LEG SYNDROME: VARIANTE COM PREDOMÍNIO DE ENVOLVIMENTO PROXIMAL

Miguel Schön<sup>1</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>; Marta Gromicho<sup>2</sup>; Susana Pinto<sup>2</sup>; Michael Swash<sup>3</sup>; Mamede de Carvalho<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Departments of Neurology and Neuroscience, Barts and the London School of Medicine, Queen Mary University of London, United Kingdom

**Introdução:** A amiotrofia focal de membros inferiores é uma variante rara do grupo de amiotrofias monoméricas benignas, também conhecida como “wasted leg syndrome”. Caracteriza-se por progressão lenta e restrita a um dos membros inferiores, de predomínio distal, afetando predominantemente jovens do sexo masculino de origem asiática. Pretendemos descrever uma variante na qual ocorre predomínio proximal da paresia.

**Métodos:** Identificação e análise descritiva e retrospectiva de doentes com a variante de amiotrofia focal de membros inferiores, com marcado predomínio proximal, numa coorte de indivíduos com doença do neurónio motor durante o período compreendido entre 1997 e 2021.

**Resultados:** Quatro doentes foram identificados e seguidos, todos do sexo masculino, com uma média de idades aquando da apresentação inicial de 48,3 $\pm$ ,7 anos. Dois têm origem Indiana, sendo os restantes Europeus. Todos estes doentes apresentaram inicialmente fraqueza muscular proximal de um dos membros inferiores, sendo o lado direito primariamente afetado em 75% dos casos. Os dois indivíduos de origem Indiana progrediram com fraqueza muscular proximal contralateral, aos 3 meses e 6 anos. Contudo, em nenhum dos 4 doentes houve deterioração funcional, de acordo com a escala ALSFRS-R (*Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale-revised*), durante o período médio de seguimento de 12,1 $\pm$ 6,7 anos. Não foi documentado qualquer envolvimento dos membros superiores, bulbar ou respiratório. Não se objetivou alterações da sensibilidade ou sinais piramidais ao exame neurológico. Os estudos de condução ner-

vosa não demonstraram quaisquer alterações, mas o estudo eletromiográfico revelou perda de unidades motoras nos músculos proximais dos membros inferiores, bilateralmente.

**Conclusão:** Reportamos a descrição de um fenótipo com apresentação inicial de fraqueza muscular proximal envolvendo um dos membros inferiores, em contexto de amiotrofia monomérica, incluindo doentes caucasianos. Apesar da benignidade, em dois doentes houve progressão contralateral, embora sem compromisso funcional significativo, o que corrobora o excelente prognóstico desta variante de doença de neurónio motor.

### CO-042 - TYPE 2 AND 3 SPINAL MUSCULAR ATROPHY PATIENTS UNDER TREATMENT WITH RISDIPLAM: A SMALL EXPERIENCE FROM A TERTIARY CENTRE

Mariana Dias da Costa<sup>1</sup>; Sara Domingues<sup>2</sup>; Catarina Falcão de Campos<sup>1,3</sup>; Susana Moreira<sup>4</sup>; Mamede de Carvalho<sup>1,3</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,3</sup>

1-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal.; 2-Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal.; 3-Institute of Physiology Unit, Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal.; 4-Thoracic Department, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal.

**Introduction:** Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive motor neuron disorder characterized by lower motor neuron degeneration in the brainstem and the spinal cord. Risdiplam, a SMN2 splicing modifier, was approved by EMA for the treatment of patients with SMA>2 years. Real world data about Risdiplam efficacy and safety in SMA, particularly in patients>25 years, are scarce.

**Objectives:** To describe our experience with risdiplam in type 2-3 SMA adult patients followed in our tertiary centre.

**Methods:** SMA patients were treated with 5 mg orally/daily. We monitored progression by motor scales [Revised Upper Limb Module (RULM), Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSSE) and Motor Function Measure (MFM32)] and respiratory function tests [(forced vital capacity (FVC), forced expiratory volume (FEV), maximum inspiratory pressure (MIP) and maximum expiratory pressure (MEP)].

**Results:** Five patients [mean of 29 $\pm$ 13 years (24-55); 2 males (40%)] were included, and 4 of them completed the observation period of 6 months. Three (60%) were type 2 SMA. Mean onset age was 1.4 $\pm$ 0.55 years (0-3), and mean disease duration was 33.6 $\pm$ 12.8 years (13-34). All patients were wheelchair-bound and had scoliosis surgery. Four were on nocturnal non-invasive ventilation. Mean motor scales scores were slightly higher after 6 months of treatment, particularly in the RULM (5.4 $\pm$ 4.3 vs 6.8 $\pm$ 5.7) and HFMSSE (2.4 $\pm$ 2.2 vs 3.3 $\pm$ 1.5), but MFM32 was not so different (D1=0 vs 0; D2=18.6 $\pm$ 13.4 vs 19.1 $\pm$ 8.2; D3=38.6 $\pm$ 28.2 vs 36.1 $\pm$ 28.9). Mean MIP and MEP were also slightly higher (47.6 $\pm$ 33 vs 58.1 $\pm$ 40.4 and 21.3 $\pm$ 10.6 vs 32.8 $\pm$ 21.1, respectively), but FVC and FEV1 values were similar (1.1 $\pm$ 0.8 vs 1.1 $\pm$ 0.8 and 1.0 $\pm$ 0.7 vs 0.95 $\pm$ 0.6, respectively). No treatment side effects were reported.

**Conclusion:** Our preliminary data may suggest a potential mild benefit of Risdiplam in type 2-3 SMA adult patients after 6 months of treatment, but further work is needed to evaluate the safety and efficacy of Risdiplam over time.

## CO-043 - POLINEUROPATIA: O PAPEL DA BIÓPSIA DE NERVO PERIFÉRICO NA DECISÃO CLÍNICA

Fábio Gomes<sup>1</sup>; Liliana Saraiva<sup>2</sup>; João Gama<sup>3</sup>; Anabela Matos<sup>1</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>; Olinda Rebelo<sup>1</sup>; Luís Negrão<sup>1</sup>; Luciano Almendra<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Reumatologia-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Anatomia Patológica-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A biópsia de nervo periférico (BNP) é um meio complementar de diagnóstico utilizado na investigação de doentes com neuropatia periférica de etiologia indeterminada. A crescente utilização de meios complementares não invasivos/minimamente invasivos, como os estudos neurofisiológicos e os estudos de imagem por ecografia e ressonância magnética podem impor novos desafios à sua relevância diagnóstica.

Avaliar o resultado da BNP na definição diagnóstica e decisão terapêutica nos doentes com neuropatia periférica de etiologia indeterminada

**Metodologia:** Estudo retrospectivo que incluiu utentes adultos que realizaram biópsia de nervo periférico, no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), desde 2010. Foi obtida informação clínica, laboratorial, neurofisiológica e histopatológica. Definiu-se como diagnóstico etiológico definitivo a presença de critérios neurofisiológicos de polineuropatia, associados a critérios clínicos e laboratoriais concordantes com o diagnóstico de neuropatia periférica.

**Resultados:** De um total de 46 biópsias de nervo periférico, obtivemos informação completa de 40 utentes (60% do sexo feminino). A média de idades à data de realização da biópsia foi de 56,98 anos. Em 26,7% dos doentes foi obtido um diagnóstico definitivo com a informação fornecida pela BNP ( $p=0,435$ ).

**Conclusão:** A BNP continua a ser um exame complementar de diagnóstico importante no esclarecimento etiológico da neuropatia periférica, devendo seguir-se critérios rigorosos de seleção dos casos clínicos para otimização dos seus resultados.

## CO-044 - MUTATIONAL SPECTRUM AND DIAGNOSTIC YIELD IN A COHORT OF 104 PATIENTS WITH AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Ana Brandão<sup>1,2</sup>; Alexandra M. Lopes<sup>1,2</sup>; Paulo Silva<sup>1,2</sup>; Ana Lopes<sup>1,2</sup>; Joana Sá<sup>1,2</sup>; Fátima Lopes<sup>1,2</sup>; Rita Bastos-Ferreira<sup>1,2</sup>; Sara Morais<sup>1,2</sup>; Márcio Cardoso<sup>3</sup>; Luís Santos<sup>4</sup>; Mafalda Seabra<sup>5</sup>; Ana Monteiro<sup>5</sup>; Luís Braz<sup>5</sup>; Ana João Marques<sup>5</sup>; José Cruz Araújo<sup>7</sup>; Carolina Lopes<sup>8</sup>; Rosa Lobato<sup>9</sup>; Mamede de Carvalho<sup>10</sup>; João Parente Freixo<sup>1,2</sup>; Jorge Sequeiros<sup>1,2,11</sup>; Jorge Oliveira<sup>2</sup>

1-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Portugal; 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Hospital de Santo António; 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João/Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 6-Serviço de Neurologia, Hospital de São Pedro, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE; 7-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 8-Serviço de Doenças Neuromusculares, Hospital Pedro Hispano (Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE); 9-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Luzia de Viana do Castelo (Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE); 10-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE; 11-ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal

**Introduction:** Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a neurodegenerative disease, affecting primarily the upper and lower-motor neurons. In up to 50% of patients, extra-motor manifestations (such as alterations in behaviour, executive function and language) are present. The vast majority of patients are classified as sporadic ALS; in a small subset, family history suggests autosomal dominant inheritance. To date, the most common genetic cause is a hexanucleotide-repeat expansion in *C9orf72*.

**Methods:** We reviewed 104 patients studied at our lab, through 2016-2022. They were tested resorting to a multigene-panel based on Whole-Exome Sequencing (WES) for amyotrophic lateral sclerosis, complemented by *C9orf72* repeats sizing by fragment analysis.

**Results:** A molecular diagnosis of hereditary ALS was established in 16 patients: 8 with  $\geq 60$  GGGGCC repeats in *C9orf72* and 8 with pathogenic or likely-pathogenic single-nucleotide variants or small insertion/deletions variants in *TBK1*, *SOD1*, *SPG11*, *FUS*, *FIG4* and *GRN*. Additionally, 19 patients bore variants of unknown clinical significance (VUS) in ALS-related genes (which may lead to a future genetic diagnosis); one patient with a family history for ALS had an intermediate allele in *C9orf72*.

Overall, the 8 patients with pathogenic/likely-pathogenic variants, included 2 likely compound heterozygotes at *SPG11* (3 novel variants and 1 previously described); the other variants in the other genes are all previously reported.

**Conclusion:** In 16 patients (15%), a definitive genetic diagnosis was achieved; for an additional 18%, a possible diagnosis may become possible with further studies. This corroborates the stepwise approach of testing for fragment analysis in *C9orf72*, complemented by a WES-based panel in negative cases. As the genetic landscape of ALS is still not fully understood, WES-based approach may allow future re-analysis of negative cases, as new ALS genes become identified. Genetic diagnosis is important for patients and families, as it impacts on clinical management and allows proper genetic counselling.

## Neuropatologia

## CO-045 - CARACTERIZAÇÃO HISTOPATOLÓGICA DA DOENÇA VASCULAR CEREBRAL DE PEQUENOS VASOS EM DOENTES COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA SUBMETIDOS A CIRURGIA DE EPILEPSIA: UM ESTUDO DE CASO-CONTROLO

Pedro Coelho<sup>1,2</sup>; João Madureira<sup>3</sup>; Carlos Morgado<sup>3</sup>; Ana Franco<sup>1,4,5,6</sup>; Rita Peralta<sup>1,4,5,6</sup>; Carla Bentes<sup>1,4,5,6</sup>; Rafael Roque<sup>1,7</sup>; José Pimentel<sup>1,7</sup>; Jasper Anink<sup>2</sup>; Eleonora Aronica<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Department of (Neuro)pathology, Amsterdam Neuroscience, Amsterdam University Medical Center, University of Amsterdam, Amsterdam, The Netherlands; 3-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 4-Laboratório EEG/Sono, Departamento de Neurociências e Saúde Mental (Neurologia), Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), Lisboa, Portugal; 5-Centro de Referência para a área epilepsia das Refratárias, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), Lisboa, Portugal; 6-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 7-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa

**Introdução:** Alguns estudos têm identificado um maior risco de doença vascular cerebral em doentes com epilepsia, mas a investigação desta associação ainda é escassa, nomeadamente em termos neuropatológicos.

Avaliação da presença de doença microvascular cerebral em doentes com epilepsia refratária submetidos a cirurgia de epilepsia.

**Métodos:** Avaliação retrospectiva de amostras neuropatológicas de 33 doentes com esclerose mesial submetidos a cirurgia de epilepsia entre 2010-2020 num centro de referência e comparados com 19 controlos sem antecedentes de doença neurológica obtidos dum banco de cérebros (Amsterdam UMC). Foi aplicada uma escala previamente validada para doença microvascular cerebral (VCING) que inclui presença de arteriolosclerose, deposição de hemossiderina perivascular, dilatação espaços perivasculares e a presença de microhemorragia. Os dados clínicos foram obtidos através da consulta dos processos clínicos informatizados.

**Resultados:** A idade média dos doentes era de 43,8±12,3 anos e 20 doentes (60,6%) eram do sexo feminino, sem diferenças estatisticamente significativas para os controlos. O tempo médio entre o início de epilepsia e cirurgia foi de 26±14,7 anos e a mediana de fármacos anti-epilépticos era de 3 [Q25-Q75:2-3]. A esclerose mesial tipo 1 foi o principal diagnóstico neuropatológico (n=30 casos, 91%). Na avaliação neuropatológica, os doentes apresentaram uma mediana de pontuação maior a nível de arteriolosclerose (0,6 vs 0,2;  $p < 0,0001$ ), microhemorragia (0,8 vs 0,2;  $p < 0,0001$ ) e de pontuação total (2,4 vs 1,6;  $p = 0,013$ ). Não foi encontrada correlação entre a idade, o número de anos até à cirurgia, o número de fármacos anti-epilépticos, a dosagem diária de fármaco ou parâmetros imagiológicos de doença de pequenos vasos cerebral.

**Conclusão:** Os doentes com epilepsia refratária têm mais doença microvascular cerebral do que controlos saudáveis. A ausência de correlação entre parâmetros clínicos como a idade e a dose de fármacos pode indicar que existem outros mecanismos de doença microvascular envolvidos.

## CO-046 - VALOR PROGNÓSTICO DA DEPOSIÇÃO IMUNOHISTOQUÍMICA DE C5B-9 EM DOENTES COM MIOPATIA NECROTIZANTE IMUNOMEDIADA

Joana Moniz Dionísio<sup>1,2</sup>; Sofia Delgado<sup>1,2</sup>; Rafael Roque<sup>3</sup>

1-Partilha primeira co-autoria; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Laboratório de Neuropatologia do Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** A deposição de C5b-9, ou complexo de ataque à membrana (MAC), nas miopatias inflamatórias não é uniforme, estando descrita na miopatia necrotizante imunomediada (MNIM), em vasos de pequeno calibre e no sarcolema de fibras não necróticas. Desconhece-se a relação deste depósito com a destruição endotelial e as implicações para o prognóstico.

Relacionar a deposição imunohistoquímica de C5b-9 em biópsias de doentes com MNIM com o prognóstico (autonomia para a marcha e resistência à terapêutica ao fim de 1 ano).

**Métodos:** Estudo retrospectivo unicêntrico com dois grupos de doentes adultos: 1) grupo de estudo, com histologia e clínica sugestiva de MNIM e/ou serologias positivas para os anticorpos anti-signal recognition particle (SRP) e 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A redutase (HMGCoAR); 2) grupo de controlo, em doentes com biópsia realizada para estudo de miopatia inflamatória, com outros diagnósticos clínicos. Feita revisão da

imunohistoquímica para C5b-9 nas biópsias realizadas. Análise multivariada e teste de Spearman realizados com SPSS®.

**Resultados:** Em 24 casos de MNIM (54,2% homens, mediana de 60,5 anos, 12,5% com anticorpos anti-HMGCoAR e 37,5% com anticorpos anti-SRP), a probabilidade de autonomia total na marcha e de não ter recaída após desmame da terapêutica após 1 ano foi maior na ausência de depósito de C5b-9 nos capilares do endomísio ( $p = 0,036$  e  $0,048$ , respetivamente, independentemente do *timing* da biópsia). Comparativamente ao grupo de controlo, verificou-se uma maior percentagem de depósito de C5b-9 em fibras viáveis nos casos de MNIM (79,2% vs 14,3%,  $p < 0,05$ ). As subanálises para os dois grupos de anticorpos não tiveram valores estatisticamente significativos.

**Conclusão:** A deposição do MAC nos capilares do endomísio em doentes com MNIM pode traduzir um processo de destruição endotelial em curso. Parece existir relação entre estes depósitos e o prognóstico da doença ao fim de 1 ano, melhor na ausência de depósitos.

## D. Desmielinizantes

### CO-047 - EFFICACY OF OFATUMUMAB IN TREATMENT-NAIVE, FIRST-SWITCH AND LATE-SWITCH PATIENTS: INSIGHTS FROM THE ALITHIOS OPEN-LABEL EXTENSION STUDY

João Cerqueira<sup>1</sup>; Jeffrey Cohen<sup>2</sup>; Ralf Gold<sup>3</sup>; Jerome Seze<sup>4</sup>; Derrick Robertson<sup>5</sup>; Heinz Wiendl<sup>6</sup>; Sibyl Wray<sup>7</sup>; Francesco Sacca<sup>8</sup>; Amin Azmon<sup>9</sup>; Miriam King<sup>9</sup>; Simone Fantaccini<sup>9</sup>; Ronald Zielman<sup>10</sup>; Ludwig Kappos<sup>11</sup>

1-Hospital Braga; 2-Department of Neurology, Mellen MS Center, Neurological Institute, Cleveland Clinic; 3-Department of Neurology, St Josef-Hospital/Ruhr-University Bochum; 4-University Hospital of Strasbourg; 5-Multiple Sclerosis Division, Department of Neurology, University of South Florida; 6-University of Muenster; 7-Hope Neurology MS Center, Knoxville; 8-NSRO Department, University "Federico II" of Naples; 9-Novartis Pharma A.G. Basel; 10-Novartis Pharma B.V., Amsterdam; 11-Research Center for Clinical Neuroimmunology and Neuroscience Basel (RC2NB) and MS Center

**Objective:** To compare clinical and MRI outcomes in patients initiating OMB early versus switching to OMB after one or multiple previous DMTs in the ASCLEPIOS I/II and ALITHIOS studies.

**Design/Methods:** Outcomes from ASCLEPIOS I/II (ARR, time-to-6-month confirmed disability worsening [6mCDW], number of Gd+T1 lesions, and annualized T2 lesion rate) for TN and PT patients are presented here. Further analyses to be presented at the congress will compare these outcomes in ASCLEPIOS (up to 30 months treatment) with outcomes over 18 months in ALITHIOS (i.e., post-switch to open-label OMB; data cut-off: 25-Sep-2021) in the following four groups: 1) Early TN: TN patients randomized to OMB in ASCLEPIOS I/II and continued OMB in ALITHIOS; 2) First switch: TN patients randomized to TER in ASCLEPIOS I/II and switched to OMB in ALITHIOS; 3) Late switch: patients PT with  $\geq 1$  DMTs, randomized to TER in ASCLEPIOS I/II and switched to OMB in ALITHIOS; 4) PT-Longer term: patients who were PT, randomized to OMB in ASCLEPIOS I/II and continued OMB in ALITHIOS.

**Results:** In ASCLEPIOS I/II, 1882 patients were randomized and OMB versus TER reduced the ARR by 51% and 53% in the TN (n=749) and PT (n=1133) subgroups, respectively. For 6mCDW, the risk reductions were 36% and 28%; new/enlarging T2 lesions were reduced by 83% and 85%, respectively. Gd+T1 lesions were reduced by 95% across both subgroups. These

findings were in line with the overall ASCLEPIOS I/II population. The analysis from ALITHIOS will be based on the 1367/1882 (72.6%) patients who entered open-label extension study.

**Conclusion:** OMB shows consistent efficacy in patients who were TN or switched from other DMTs. Further insights from ALITHIOS on efficacy outcomes following the initiation of OMB early versus first and late switch will be presented at the congress.

## CO-048 - CONSENSO NACIONAL PARA A AVALIAÇÃO DA RESPOSTA SUBÓTIMA AO TRATAMENTO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA – PAINEL DELPHI

Sónia Batista<sup>1</sup>; Carlos Capela<sup>2</sup>; Filipe Correia<sup>3</sup>; João Ferreira<sup>4</sup>; Joana Guimarães<sup>5</sup>; Ernestina Santos<sup>6</sup>; Maria José Sá<sup>5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.

**Introdução:** A gestão da esclerose múltipla (EM) tem evoluído significativamente devido ao desenvolvimento de novos tratamentos. Assim, a capacidade de avaliar a resposta dos doentes ao tratamento é crucial para otimizar as decisões terapêuticas.

Estabelecer um consenso nacional sobre a avaliação e monitorização da resposta ao tratamento da EM com terapêuticas modificadoras da doença.

**Metodologia:** Foi aplicada a metodologia Delphi, sendo realizadas duas rondas de votação. As questões para as quais não foi atingido consenso (<80%) na primeira ronda voltaram a ser submetidas a avaliação pelo painel.

**Resultados:** Dos 63 neurologistas convidados, 38 participaram em uma (5; 13,2%) ou nas duas rondas (33; 86,8%). Na primeira ronda, foi obtido consenso para 37 (69,8%) das 53 afirmações. Das 16 questões submetidas a uma nova avaliação pelo painel, foi obtido consenso para 1 (6,25%), levando a que, no total, tenha sido atingido consenso para 38 das 53 questões (71,7%). De uma forma geral, foi obtido consenso para as afirmações relacionadas com a monitorização e avaliação da resposta ao tratamento, com surtos, progressão da incapacidade, atividade da doença avaliada por ressonância magnética e por neurofilamentos séricos, atrofia cerebral, aspetos neuropsicológicos e mudança de terapêutica devido à ausência de resposta. As questões para as quais não foi obtido consenso dizem respeito a critérios de avaliação da resposta que se encontram menos estabelecidos, como a avaliação por tomografia de coerência ótica, e onde a avaliação obtida dificulta a definição de resposta subótima ao tratamento. Adicionalmente, em geral, tempos de monitorização mais curtos ou extensos também não atingiram consenso.

**Conclusão:** O consenso obtido neste trabalho permitirá o desenvolvimento de recomendações clínicas relevantes para a avaliação da resposta ao tratamento da EM, crucial para a otimização do tratamento.

## CO-049 - IMPACTO DA EXTENSÃO DO INTERVALO ENTRE AS ADMINISTRAÇÕES DE NATALIZUMAB NO EFEITO WEARING-OFF

Catarina Bernardes<sup>1</sup>; Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Carolina Cunha<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1</sup>; Carla Nunes<sup>1</sup>; Carmo Macário<sup>1</sup>; Lúvia Sousa<sup>1</sup>; Inês Correia<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

**Introdução:** Até dois terços dos doentes com esclerose múltipla (EM) sob natalizumab reportam recrudescimento de sintomas no final do intervalo entre administrações (efeito wearing-off). Na sequência da pandemia COVID-19 e com base em estudos de farmacodinâmica, por opinião de peritos, foi recomendada a extensão do intervalo entre as administrações (EIA) de natalizumab de quatro para seis semanas nos doentes com doença estabilizada.

Avaliar o efeito da EIA na prevalência e intensidade dos sintomas wearing-off em doentes com EM sob natalizumab.

**Metodologia:** Estudo observacional, retrospectivo, de doentes com EM que realizaram natalizumab em EIA. Colhidos dados demográficos, clínicos e aplicado questionário sobre os sintomas wearing-off.

**Resultados:** Incluídos 76 doentes, 76,3% do sexo feminino, idade média de 39,7 anos, 97,4% com forma surto-remissão, duração média da doença de 8,5 anos, duração média da terapêutica com natalizumab de 3,7 anos. O questionário foi aplicado em média 20,4 meses após início de EIA. Não se verificaram diferenças significativas na taxa anualizada de surtos após EIA ( $p=0,083$ ). Previamente à EIA, ocorriam sintomas wearing-off em 38,2% dos doentes, aumentando posteriormente de forma significativa para 56,6% ( $p=0,001$ ). Nos doentes que já apresentavam estes sintomas previamente à EIA, ocorreu um aumento significativo da intensidade ( $p=0,019$ ) e da duração dos sintomas ( $p=0,029$ ). O número de dias para a sua resolução após administração foi idêntico antes e após a EIA ( $p=0,513$ ). Em 23,3% dos doentes, os sintomas melhoraram com a manutenção do tratamento, mas foi necessário reduzir o intervalo entre as administrações em 54,8% (4/4 semanas 47,8%, 5/5 semanas 52,2%), com melhoria dos sintomas em todos.

**Conclusão:** O fenómeno wearing-off afeta uma proporção significativa de doentes com EM sob natalizumab. A sua prevalência, duração e gravidade aumentam com a EIA, pelo que apesar da manutenção da efetividade clínica, esta posologia deverá ser individualizada caso a caso.

## CO-050 - SAFETY, TOLERABILITY, AND PATIENT IMPACT OF PEGINTERFERON BETA-1A USE IN RELAPSING-REMITTING MULTIPLE SCLEROSIS

Pureza Mateus<sup>1</sup>; António Vasco Salgado<sup>2</sup>; Ana Martins da Silva<sup>3</sup>; Rita Lau Gomes<sup>4</sup>; Carlota Moura<sup>4</sup>

1-Hospital Santo André, Centro Hospitalar de Leiria. Leiria – Portugal; 2-Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, EPE, Amadora – Portugal; 3-Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto – Portugal; 4-Biogen. Lisboa – Portugal

**Introduction:** Treatments for relapsing-remitting multiple sclerosis (RRMS) have evolved in recent years. Peginterferon beta-1a (PEGINF  $\beta$ -1a) demonstrated good efficacy in phase 3 trials. However, real-world studies focusing on safety, tolerability, adherence, and satisfaction with therapy are scarce.

Description of the safety and tolerability of PEGINF  $\beta$ -1a compared with standard treatment with INF  $\beta$ -1a in participants with RRMS. Fatigue, adherence, and satisfaction with therapy were also described for both groups.

**Methodology:** Phase 4, randomized, open-label, multi-center study. Patients on stable treatment with INF  $\beta$ -1a ( $\geq 6$  months) were randomized (1:1) to PEGINF  $\beta$ -1a (125  $\mu$ g, sc)

every 2 weeks; or continuation of current IFN  $\beta$ -1a SC for 24 weeks. Safety was assessed by the incidence of adverse events (AE). Fatigue Severity Scale (FSS), Treatment Satisfaction Questionnaire for Medication (TSQM-9), and Treatment adherence questionnaire were assessed at 24 weeks.

**Results:** At week 24, the PEGINF  $\beta$ -1a group reported a lower incidence of injection-related moderate to severe AE. The total number of AEs was substantially higher in the IFN  $\beta$ -1a SC group. The PEGINF  $\beta$ -1a group showed greater treatment adherence, satisfaction with therapy for the three dimensions (effectiveness, convenience, and overall satisfaction) and less fatigue when descriptively compared with the IFN  $\beta$ -1a SC group.

**Conclusion:** This study suggests a favorable safety profile of PEGINF  $\beta$ -1a, with a positive impact on important patient dimensions. The transition from an inferential to a descriptive study limits the conclusions to be drawn. Larger real-world studies with the use of PEGINF  $\beta$ -1a will elucidate the impact of this therapy on relevant domains from the perspective of the RRMS patient, such as satisfaction and convenience with this therapy.

## CO-051 - PATTERNS OF BRAIN ATROPHY IN MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS WITH SINGLE-DOMAIN AND MULTI-DOMAIN COGNITIVE DEFICITS

**Irina Santos**<sup>1,2</sup>; **Catarina Fernandes**<sup>1</sup>; **Rita Machado**<sup>1</sup>; **Otilia C. D'almeida**<sup>3,4,5</sup>; **Isabel Santana**<sup>1,5</sup>; **Carmo Macário**<sup>1</sup>; **Livia Sousa**<sup>1</sup>; **Miguel Castelo-Branco**<sup>3,4,5</sup>; **Sónia Batista**<sup>1,5</sup>

1-Department of Neurology, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC); 3-Visual Neuroscience Laboratory, Institute for Biomedical Imaging and Life Sciences (CNC.IBILI), Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-CiBIT, Institute for Nuclear Sciences Applied to Health (ICNAS), University of Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Cognitive Impairment in multiple sclerosis (MS) is usually defined as a defect on at least two cognitive tests. However, the clinical relevance and the pathological basis of single-domain cognitive deficit in MS is not fully understood.

**Objective:** To investigate patterns of brain atrophy associated with single-domain and multi-domain cognitive deficits in MS.

**Methods:** Sixty MS patients and 60 healthy controls (HC) demographically-matched were enrolled. All participants underwent cognitive testing (MACFIMS) and 3Tesla Brain-MRI. Using Freesurfer software, white-matter (WM), total and regional grey-matter (GM) volumes, were calculated and normalized. MS patients were classified in 3 subgroups: normal cognitive performance (0 tests impaired), single-domain cognitive deficit (only 1 cognitive domain impaired), and multi-domain cognitive deficit (defect on  $\geq 2$  different domains).

**Results:** MS patients in the group of single-domain cognitive deficit (n=13.3%) showed atrophy of subcortical GM (thalamus and pallidum) and WM; while those in the group of multi-domain cognitive deficit (n=53.3%) had a generalized pattern of atrophy: subcortical GM (including thalamus, pallidum, putamen and caudate), total GM, cortical GM, hippocampus, and WM. On the other hand, the group with normal cognitive performance (n=28.3%) revealed only a focalized atrophy of subcortical GM (thalamus) compared with HC.

Regarding thalamus atrophy, there is a significant gradient reduction in the volumes across the 3 groups of MS patients (normal cognition=0.45; single-domain deficit= 0.44; multi-domain deficit=0.39,  $p < 0.05$ ).

**Conclusion:** The pattern of brain atrophy found in this study suggests that single-domain cognitive deficit may be a prodromal phase of cognitive impairment in MS patients and that these clinical syndromes could represent two severity points along the continuum of disease pathology.

## CO-052 - ESCLEROSE MÚLTIPLA PSEUDOTUMORAL: COORTE RETROSPETIVA NUM CENTRO TERCIÁRIO

**André Fernandes**<sup>1</sup>; **Sara Carvalho**<sup>2</sup>; **Sofia Vedor**<sup>2</sup>; **Carina Reis**<sup>2</sup>; **Teresa Mendonça**<sup>1</sup>; **Ricardo Soares dos Reis**<sup>1</sup>; **Joana Guimarães**<sup>1</sup>; **Maria José Sá**<sup>1</sup>; **Pedro Abreu**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE, Portugal

**Introdução:** A Esclerose múltipla pseudotumoral (EMPT) é uma entidade rara, representando um desafio diagnóstico. Está tipicamente associada a lesões de dimensões superiores a 2cm e/ou aspeto tumefativo, mimetizando lesões ocupantes de espaço.

**Metodologia:** Caracterização clínico-laboratorial e imagiológica de uma coorte retrospectiva de doentes EMPT seguidos num centro terciário desde 2000.

**Resultados:** Foram incluídos 10 doentes do sexo feminino, com idade média de 45,1 $\pm$ 15,1 anos, sendo que todos cumpriam critérios de esclerose múltipla (EM) surto-remissão segundo os critérios de McDonald 2017. Em 5 doentes (50%), o diagnóstico de EM coincidiu com a apresentação pseudotumoral, 4 cumpriram posteriormente critérios de EM (mediana 11 meses) e 1 doente teve surto com lesão pseudotumoral (LP) durante o *follow-up*. Oito doentes exibiam sintomas/sinais neurológicos relacionados com as LP, maioritariamente sob a forma de défice motor (n=5). O EDSS médio inaugural foi 4.0. Foi necessário internamento hospitalar em 9 doentes, a sua maioria submetidos a corticoterapia endovenosa em megadose (n=7), em 2 dos quais associado a plasmaférese e imunoglobulina humana endovenosa. As LP localizavam-se maioritariamente no compartimento supratentorial, apresentando volume médio estimado de 8,30 cm<sup>3</sup>. Os tipos morfológicos mais representados foram o nodular (n=3) e infiltrativo (n=3). Oito doentes apresentavam LP com realce pós-contraste, incluindo em anel (completo e/ou incompleto), concêntrico, nodular e difuso. Inicialmente, 6 doentes já exibiam sinais de atrofia parenquimatosa. Três doentes foram submetidos a biópsia lesional. O tempo médio de *follow-up* foi 7,5 $\pm$ 6,8 anos, durante o qual todos os doentes apresentaram melhoria clínica, traduzida por uma redução do EDSS médio de 4,0 para 1,0, na última avaliação realizada este ano.

**Conclusão:** As LP associadas a EM exibem marcada heterogeneidade clínica, imagiológica e por vezes histopatológica exigindo elevado grau de suspeição para um correto diagnóstico em fases inaugurais. Apesar da EMPT poder apresentar-se de forma altamente incapacitante, parece responder favoravelmente às terapêuticas imunomoduladoras.

## Ciências Básicas

## CO-053 - NATURALLY OCCURRING PLASMA TAU AUTOANTIBODIES AND RISK OF SYSTEMIC DISEASE

**Andreia D. Magalhães**<sup>1,2</sup>; **Marc Emmenegger**<sup>1</sup>; **Elena de Cecco**<sup>1</sup>; **Manfredi Carta**<sup>1</sup>; **Karl Frontzek**<sup>1</sup>; **Andra Chincisan**<sup>1</sup>; **Simone Hornemann**<sup>1</sup>; **Adriano Aguzzi**<sup>1</sup>

1-Institute of Neuropathology, University of Zurich, Zurich, Switzerland; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de

Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

**Introduction:** The tau protein is highly expressed in neurons and has a pivotal role in neurodegenerative diseases, including Alzheimer's disease. Most research efforts have focused on the function of tau in the nervous system and tau antibodies are currently being tested in clinical trials of neurodegenerative diseases. A potential role of tau antibodies in diseases outside the nervous system is unknown.

**Aim:** Assess the association between plasma tau autoimmunity and diseases outside the nervous system.

**Methods:** Using a high-throughput ELISA (Enzyme-Linked Immunosorbent Assay) screening platform, we probed >20'000 plasma samples of patients visiting a university hospital for the presence of naturally occurring microtubule-binding domain of tau autoantibodies. Clinical conditions were classified using ICD-10 (International Classification of Disease and Related Health Problems, 10<sup>th</sup> revision) codes. Clinical laboratory data was also available for the included patients. Risk ratios and 95% confidence intervals for tau autoimmunity in different disorders were estimated using multivariate log-binomial regression models (including age, sex). Adjustment for multiple testing was performed with Bonferroni correction.

**Results:** Using data from 24'339 patients, we identified anemia (RR 1.43, 95%CI 1.17-1.74,  $p < 0.001$ ), vascular disorders (RR 1.50, 95%CI 1.28-1.76,  $p < 0.001$ ), kidney disorders (RR 1.30, 95%CI 1.13-1.48,  $p < 0.001$ ) and urinary disorders (RR 1.44, 95%CI 1.24-1.67,  $p < 0.001$ ) as independent predictors for the presence of plasma natural anti-tau autoantibodies. These associations were further supported by clinical laboratory data.

**Conclusion:** We describe for the first time new potential roles for natural anti-tau autoantibodies in diseases outside the central nervous system, which calls for attentive clinical monitoring of such diseases in the study of tau-targeting therapies and highlights a function for tau protein in tissues other than the nervous system.

**Disclosure:** University of Zurich grant (FK-19-025) to ADM, Swiss Personalised Health Network (2017DRI17), Swiss National Foundation (179040), European Research Council (670958) and Nomis Foundation grants to AA.

## CO-054 - A BLUEBERRY-BASED PREBIOTIC IMPROVES GUT TH17/TREG IMBALANCE AND CENTRAL IMPAIRMENTS IN EXPERIMENTAL MULTIPLE SCLEROSIS

**Carolina Ferreira**<sup>1,2,3</sup>; **Filipe Palavra**<sup>1,2,3,4</sup>; **Inês Preguiça**<sup>1,2,3</sup>; **André Alves**<sup>1,2,3</sup>; **Pedro Vieira**<sup>1,2,3,5</sup>; **Sara Nunes**<sup>1,2,3</sup>; **Ângela de Jesus**<sup>6</sup>; **Jani Almeida**<sup>7</sup>; **Vera Alves**<sup>7</sup>; **Flávio Reis**<sup>1,2,3</sup>; **Sofia Viana**<sup>1,2,3,5</sup>

1-Institute of Pharmacology & Experimental Therapeutics & Coimbra Institute for Clinical and Biomedical Research (iCIBR), Faculty of Medicine from University of Coimbra (FMUC), Portugal; 2-CIBB – Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra, Portugal; 3-Clinical Academic Center of Coimbra (CACC); 4-Centre for Child Development-Neuropediatrics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Pharmacy, Coimbra Health School, Polytechnic Institute of Coimbra, Portugal; 6-Pathological Anatomy Laboratory, Coimbra Hospital and University Center (CHUC), Coimbra, Portugal; 7-Immunology Institute, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Multiple Sclerosis (MS) is a demyelinating autoimmune disease that progresses through the central nervous system (CNS). Oligodendrocyte and myelin sheaths' destruction originate autoimmune responses, which remyelinating events

fail to counteract. Notably, gut immune Th17/Treg cells have been increasingly appreciated as important players of CNS autoimmunity.

**Objective:** Assess the nutraceutical potential of a blueberry leaves' biomass (BB biomass) on experimental MS, employing the cuprizone (CPZ) intoxication model.

**Material & Methods:** Sixty male C57BL/6J mice were divided into six groups (n=10): controls (CTR), receiving vehicles for 5/7 weeks; CPZ-intoxicated groups (CPZ W5/W7) receiving CPZ for 5/7 weeks and sacrificed at the end of W5 (demyelination peak) or W7 (early remyelination); and BB-treated groups (CPZ W5+BB and CPZ W7+BB) receiving 500 mg/kg of biomass from week 2.5 until the sacrifices. Superoxide dismutase (SOD) activity in serum, gut and brain was determined as a readout of antioxidant performance. The intestinal Th17/Treg ratio was assessed through flow cytometry of Peyer patches. Relative gene expression (RT-PCR) of SOD-1/2/3 (gut/brain) and the myelin markers brain MBP/PLP were evaluated. Brain histomorphology was evaluated resorting to cerebellar Kluver-Barrera, toluidine blue, and hematoxylin & eosin staining. Results were expressed as means ± standard errors of the mean (S.E.M.). This work was approved by the ORBEA of iCIBR-FMUC (#12/2018).

**Results:** A marked central/systemic antioxidant activity upon BB intake was demonstrated. Moreover, BB counteracted intestinal Treg/Th17 imbalance observed in CPZ intoxicated animals in the peak of demyelination (W5), highlighting its immunomodulatory profile. Remyelinating properties were likewise evidenced by increased expression of myelin-associated genes in the whole brain and restored myelin staining (W7). Collectively, results point to BB biomass efficacy to modulate gut-to-brain communications in experimental MS, particularly in the remyelination phase.

**Conclusion:** The highlighted BB biomass features open new avenues for its use as a nutraceutical in MS, which necessarily warrants further investigations.

## CO-055 - PILL TECH, CUPRIZONE, SITAGLIPTIN AND REMYELINATION: CHANGING PRECLINICAL CNS PARADIGMS THROUGH A STRESS-FREE ORAL DRUG DOSING TOOL

**Filipe Palavra**<sup>1,2,3,4</sup>; **Inês Preguiça**<sup>1,2,3</sup>; **Flávio Reis**<sup>1,2,3</sup>; **Sofia Viana**<sup>1,2,3,5</sup>

1-Institute of Pharmacology & Experimental Therapeutics & Coimbra Institute for Clinical and Biomedical Research (iCIBR), Faculty of Medicine from University of Coimbra (FMUC), Portugal; 2-CIBB – Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra, Portugal; 3-Clinical Academic Center of Coimbra (CACC); 4-Centre for Child Development-Neuropediatrics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Pharmacy, Coimbra Health School, Polytechnic Institute of Coimbra, Portugal

**Introduction:** The use of laboratory animals is critical for research into human diseases. Stress-biased factors repeatedly narrow Animal Science ultimate purpose: data extrapolation to humans, other animals and global environment. PILL tech is a technology that we developed to ease this harm/benefit dilemma surrounding animals oral drug dosing.

**Objective:** To explore the therapeutic potential (particularly its remyelination-promoting effect) and validate sitagliptin administration using PILL tech technology in an animal model of cuprizone (CPZ)-induced demyelination.

**Methods:** Sixty male C57BL/6J mice were divided into six

groups: controls, receiving vehicles for 5/7 weeks; CPZ-intoxicated groups receiving CPZ for 5/7 weeks and sacrificed at W5 (demyelination peak) or W7 (early remyelination); and sitagliptin-treated groups receiving 50 mg/kg of drug from week 2.5 until sacrifices. PLP and MBP gene expression was used as a demyelination/remyelination marker. The expression of dipeptidylpeptidase-IV, neuropeptide Y (NPY), NPY receptor and glucagon-like peptide-1 receptor genes in W5 and W7 was evaluated, as well as the modulation of neuroinflammatory and oxidative stress-related molecules in the central nervous system (CNS). Results were expressed as means  $\pm$  standard errors of the mean.

**Results:** PILL Tech allowed the voluntary and stress-free intake of sitagliptin by the animals, without major variations in body weight and blood glucose. Sitagliptin promoted a statistically significant reduction of Tumor Necrosis Factor and Interleukin-1beta gene expression in the early remyelination phase (W7), as well as of superoxide dismutases 1 and 2 genes, markers of antioxidant activity. At the same time, a negative impact was observed on the remyelination capacity, at W7.

**Conclusion:** PILL Tech is a useful tool for voluntary drug administration to laboratory animals in a stress-free environment. In the case of sitagliptin, the clear reduction of inflammation in the CNS seems to be related to a negative impact on the ability of spontaneous remyelination. This warrants further research.

## Outros

### CO-056 - FRESNEL PRISMS IN THE NEUROLOGY DEPARTMENT

André Jorge<sup>1</sup>; Sara Matos<sup>1</sup>; Inês Pais<sup>1</sup>; Ana Inês Martins<sup>1,2</sup>; João Lemos<sup>1,2</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University and Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Prisms are prescribed for optical correction of symptomatic diplopia due to strabismus. Fresnel prisms (FP) are a "press-on" membrane made of polyvinyl chloride and constitute a practical solution for immediate relief of diplopia. We sought to describe our experience in the Neurology Department, focusing patient's demographics and clinical outcome.

**Methods:** Prospective study of out- and in-patients referred to our clinic with strabismus and in whom FP were used. Patients were assessed at baseline and 1 month after FP, through neuro-ophthalmologic exam and visual function/life quality assessment questionnaire (VFQ25).

**Results:** We included 26 patients (13 males), mean age 59.71 $\pm$ 12.46. The most common diagnoses were vergence insufficiency with (16%) and without associated ataxia (24%), sixth nerve palsy (15.4%), fourth nerve palsy (11.5%) and skew (8%). The majority of patients (n=21) tolerated FP, and mean VFQ significantly improved between baseline (40.37 $\pm$ 10.14) and 1 month later (13.30 $\pm$ 8.45) ( $p$ <0.001). Five patients did not tolerate or improve with FP, mainly due to the presence of large and incomitant strabismus.

**Discussion:** FP were largely tolerated and significantly improved vision-related-quality of life in our series, both in comitant and incomitant strabismus patients.

**Conclusion:** The use of PF in a timely manner in neurological out- and in-patients alleviates diplopia and might constitute an alternative to monocular occlusion, as it preserves depth perception.

### CO-057 - CARACTERIZAÇÃO DOS FENÓTIPOS NEUROLÓGICOS ASSOCIADOS A ANTI-CASPR2 NUM HOSPITAL TERCIÁRIO: ESTUDO RETROSPECTIVO A 7 ANOS

João Moura<sup>1</sup>; Paula Carneiro<sup>1</sup>; Esmeralda Neves<sup>1</sup>; Ana Paula Sousa<sup>1</sup>; Ana Martins Silva<sup>1</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** Os anticorpos dirigidos contra a CASPR2 (*contactin-associated protein-like 2*) associam-se a disfunção neuronal cuja expressão clínica pode ser variada.

Descrição dos doentes com doença neurológica associada a anticorpos anti-CASPR2 e seguidos num hospital terciário.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos doentes que apresentaram anticorpos anti-CASPR2 no soro, no período compreendido entre 2014 e 2021. Pesquisa realizada por método de Imunofluorescência Indireta (CBA - *Cell Based Assay*), considerando-se os casos com títulos >1/10.

**Resultados:** Foram identificados 12 doentes, 66,7% do sexo masculino, com uma idade mediana ao diagnóstico de 54,0 anos (35,3-74,5). O fenótipo associado foi encefalite límbica em 6 doentes (4 dos quais a apresentar epilepsia), S. Morvan e hiperexcitabilidade de nervo periférico em 2 doentes cada, 1 pupila de Adie isolada e 1 síndrome de tronco cerebral. Dois doentes tinham timoma associado. A análise de LCR foi feita em 9 doentes, com apenas 1 a demonstrar anti-CASPR2 no LCR. A RM cerebral apresentou alterações temporais em 4 casos de encefalite límbica. A alteração mais frequente no EEG foi a atividade lenta focal (3 casos). O tempo mediano de seguimento foi de 2,0 (1,0-6,0) anos, após o qual 3 (25,0%) doentes morreram, 2 dos quais no seguimento da doença neurológica. Cinco doentes fizeram terapêutica de fase aguda, 4 metilprednisolona e 1 imunoglobulina (IgIV). Os doentes com timoma foram submetidos a timectomia. Cinco doentes mantiveram-se sob terapêutica crónica, 2 prednisolona, 2 rituximab e 1 sob ciclos de IgIV, com 50% dos casos a apresentar estabilidade clínica.

**Conclusão:** A doença associada a anti-CASPR2 apresenta particularidades na sua demografia e expressão clínica, podendo haver divergências entre a clínica e as alterações nos exames complementares. Em metade dos casos o curso é recidivante ou mesmo fatal.

### CO-058 - VERTIGEM POSICIONAL CENTRAL COMO MANIFESTAÇÃO CLÍNICA DE CAVERNOMA PROTUBERANCIAL: A IMPORTÂNCIA DO EXAME VESTIBULAR COM A MANOBRA DE DIX-HALLPIKE

Flavia Fleming<sup>1</sup>; Diana Valente<sup>1</sup>; Helena Machado<sup>1</sup>; Francisco Bernardo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, Centro Hospitalar Universitário do Algarve

**Introdução:** A vertigem posicional episódica é um motivo frequente de consulta ou de avaliação em urgência. A causa mais comum é a vertigem posicional paroxística benigna (VPPB). No entanto, aproximadamente 10% dos casos são causados por lesões do sistema nervoso central, denominando-se vertigem posicional central. O cerebelo (75%) é a localização mais frequente destas lesões, mas o tronco cerebral (9%) também pode estar envolvido. O padrão típico do nistagmo posicional na vertigem posicional central é um nistagmo vertical com fase rápida para baixo persistente que pode ser objetivado

na manobra de Dix-Hallpike.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 79 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia, obesidade e cavernoma protuberancial esquerdo com sequelas neurológicas (hemiparésia direita). A doente recorreu ao Serviço de Urgência por agravamento da hemiparésia direita e vertigem posicional. Referia que desde há 3 anos apresentava episódios transitórios de vertigem que surgiam com o decúbito lateral esquerdo que foram interpretados como vertigem periférica. No exame neurológico a doente apresentava hemiparésia direita grau 4+ e discreta ataxia apendicular sem outros sinais focais nomeadamente alterações da oculomotricidade ou nistagmo espontâneo. A manobra de Dix-Hallpike para o lado

direito era normal e para o lado esquerdo provocava vertigem intensa de início quase imediato (latência 1 segundo) e persistente assim como nistagmo posicional vertical com fase rápida para baixo persistente e sem inibição com a fixação do olhar. A RM-CE revelou o cavernoma protuberancial esquerdo conhecido sem claros sinais de hemorragia aguda.

**Conclusão:** Apresentamos um caso clínico de vertigem posicional central como manifestação clínica de cavernoma protuberancial. Uma boa anamnese pode não ser suficiente para diferenciar a vertigem posicional central e da periférica. A manobra de Dix-Hallpike e a interpretação do seu resultado são fundamentais para diagnosticar uma vertigem posicional central e deve ser do domínio do neurologista.

## E-POSTERS

### Epilepsia

#### EP-001 - PREVALENCE OF DEPRESSIVE SYMPTOMS IN PATIENTS WITH EPILEPSY AND ITS RELATIONSHIP WITH CLINICAL, THERAPEUTIC AND SOCIODEMOGRAPHIC FACTORS

Diana Matos<sup>1</sup>; Francisca Costa<sup>2</sup>; Gonçalo Cação<sup>1</sup>

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Escola de Medicina da Universidade do Minho

**Introduction:** The association between epilepsy and depression has been extensively studied however there is limited data about the Portuguese population on this subject, both regarding the prevalence of depression in people with epilepsy and which clinical, therapeutic and sociodemographic factors have an impact on its development.

The primary goal is to determine the prevalence of depression in a cohort of people with epilepsy. The secondary goal is to establish possible associations between depressive symptoms and sociodemographic characteristics, type of epilepsy, type of seizures, seizure frequency and current antiepileptic treatment.

**Methods:** A random sample of patients diagnosed with epilepsy followed up at Unidade Local de Saúde do Alto Minho (ULSAM) was assessed for depression with the Patient Health Questionnaire (PHQ-9), through telephonic interview. Subsequently, sociodemographic, clinical and therapeutic data was collected from the patients' clinical record.

**Results:** PHQ-9 scores compatible with depression were found in 29.9% of the 67 participants. On bivariate analysis, having a coexistent neurologic comorbidity ( $p=0.004$ ), previous diagnosis with a psychiatric comorbidity ( $p<0.001$ ), being under treatment with psychopharmacological drugs ( $p=0.001$ ), reporting at least 1 seizure in the previous 3 months ( $p=0.012$ ) and the number of seizures in the previous 3 months ( $p=0.043$ ) were significantly associated with a worse score on PHQ-9. In multivariate analysis, previous diagnosis with a psychiatric comorbidity ( $p=0.006$ ) and reporting at least 1 seizure in the previous 3 months ( $p=0.037$ ) remained significant.

**Conclusion:** Due to the significant connection between these two comorbidities, patients with epilepsy should be regularly screened for depression, and the results of this study suggest that particular attention in this regard must be given to patients with recent seizures and a history of psychiatric comorbidities.

#### EP-002 - CIRURGIA DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA EM DOENTES COM $\geq 50$ ANOS DE IDADE: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Marta Magriço<sup>1,2</sup>; Rita Ventura<sup>1,2</sup>; Alexandra Santos<sup>2,3</sup>; Nuno Canas<sup>2,5</sup>; Francisca Sá<sup>1,2,4</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 Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 4-Centro de Estudos de Doenças Crónicas (CEDOC), Faculdade de Ciências Médicas I NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa; 5-Hospital Beatriz Ângelo

**Introdução:** O tratamento cirúrgico para epilepsia refratária encontra-se bem estabelecido, contudo, pelo risco de comorbidades, a idade tende a ser um fator limitante na elegibilidade.

**Objetivo:** Caracterizar e comparar os doentes adultos com epilepsia refratária, submetidos a cirurgia antes e depois dos 50 anos, avaliando eficácia e segurança.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, que incluiu doentes adultos consecutivos, submetidos a cirurgia de epilepsia no período de 2012-2021, no Hospital Egas Moniz, com pelo menos um ano de *follow-up*. Comparados dois grupos:  $\geq 50$  e 18-49 anos, quanto a variáveis demográficas, clínicas (etiologia, topografia da epilepsia, convulsões febris, traumatismo craniano, generalização, resultado de anatomia patológica), complicações, sequelas pós-cirúrgicas e *outcome* clínico (escala de Engel).

**Resultados:** Foram incluídos 74 doentes, 21 (28%) com  $\geq 50$  anos e 54 (72%) 18-49 anos. No grupo  $\geq 50$  anos, a média de idades foi de 57 anos ( $\pm 5,2$ ), 65 (89%) apresentava epilepsia temporal e 33 (47%) com diagnóstico histológico de esclerose mesial. Quatro (19%) doentes no grupo  $\geq 50$  anos teve sequelas

nerológicas transitórias e 2 (10%) ficaram com sequelas permanentes vs 6 (7%) e 7 (8%) no grupo 18-49 anos. 38 (24%) doentes no grupo  $\geq 50$  anos tiveram complicações cirúrgicas vs 5 (9%) no grupo 18-49 anos. Relativamente ao *outcome* clínico, no grupo  $\geq 50$  anos, 15 (71%) atingiu a Classe I Engel vs 38 (72%) no grupo 18-49 anos. Com exceção da duração da epilepsia, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas, na comparação dos grupos nas restantes variáveis.

**Conclusão:** Na nossa amostra, a cirurgia mostrou-se igualmente eficaz no grupo  $\geq 50$  anos, com *outcome* clínico semelhante ao da população mais jovem. Embora não exista diferença estatisticamente significativa os doentes com  $\geq 50$  anos, parecem apresentar mais complicações e sequelas neurológicas pós-cirúrgicas. Contudo, a idade não deve ser um fator de exclusão para avaliação cirúrgica nos doentes com epilepsia refratária  $\geq 50$  anos.

### EP-003 - EPILEPSIA NO ESPECTRO CLÍNICO DA EXPANSÃO C9ORF72

Vítor Mendes Ferreira<sup>1</sup>; Francisca Sá<sup>1,2</sup>; Marco Fernandes<sup>1</sup>; Patrícia Faustino<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-CEDOC, Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** A expansão hexanucleotídica do gene *C9orf72* é a causa genética mais frequente de esclerose lateral amiotrófica (ELA) e de demência fronto-temporal (DFT) na população europeia. Recentemente existem cada vez mais casos reportados de outros fenótipos clínicos associados a estas mutações incluindo doenças do movimento e epilepsia.

**Caso Clínico:** Mulher 49 anos seguida em consulta de Neurologia por epilepsia focal refratária de etiologia indeterminada, com início na infância. Da história familiar destaca-se: avô paterno com epilepsia focal; pai com psicopatologia tendo cometido suicídio aos 45 anos; irmã com epilepsia focal desde infância e falecimento aos 54 anos por pneumonia de aspiração em contexto de hipoxemia crónica e disfagia. No último ano, a doente iniciou um quadro progressivo de alterações do humor caracterizados por maior labilidade emocional e anedonia, e posteriormente queixas de dificuldade na articulação do discurso e da deglutição. Ao exame neurológico destaca-se disartria espástica, afeto pseudobulbar, atrofia e fasciculações da língua, hiperreflexia apendicular, clónus mentoniano e sinal de Hoffman positivo. Pela suspeita de doença de neurónio motor foram realizados estudos neurofisiológicos que revelaram sinais de deseneração ativa nas regiões bulbar, cervical e lombo-sagrada. Tendo em conta a história familiar foi pedida pesquisa genética da expansão hexanucleotídica do gene *C9orf72*, com identificação de 60 cópias, de significado patológico.

**Conclusão:** O espectro clínico da expansão *C9orf72* ainda não se encontra totalmente definido, mas têm surgido mais casos reportados associados a epilepsia. Nesta doente a epilepsia foi o motivo inicial de seguimento na consulta. Pretende-se ilustrar a importância da vigilância de psicopatologia e da integração da história familiar em doentes com epilepsia de causa não determinada, assim como a necessidade do reconhecimento precoce de sinais compatíveis com as manifestações clássicas da expansão *C9orf72* (ELA e DFT) nestes doentes.

### EP-004 - ENCEFALITE AUTO-IMUNE PÓS-HERPÉTICA COM EPILEPSIA IMUNOMEDIADA EM DOENTE JC POSITIVO: UM BALANÇO DIFÍCIL

Maria João Lima<sup>1</sup>; Raquel Rocha<sup>1</sup>; Margarida Calejo<sup>1</sup>; Rute Ferreira<sup>2</sup>; Ana Martins da Silva<sup>3</sup>; Catarina Cruto<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Medicina, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Medicina Interna, Departamento de Medicina, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

**Introdução:** As encefalites autoimunes após infeções víricas, nomeadamente encefalites por HSV, têm sido descritas nos últimos anos. O diagnóstico e abordagem terapêutica nestes casos constituem desafios importantes, particularmente na presença de doenças imunomediadas ou infecciosas concomitantes.

**Caso Clínico:** Homem de 62 anos, com artrite reumatóide, admitido por quadro agudo de febre, cefaleias e afasia. A investigação revelou LCR com pleocitose, proteinorráquia aumentada e PCR de HSV-1 positiva; a RM-CE mostrou alterações sugestivas de encefalite com envolvimento fronto-temporal e insular à esquerda. Iniciou tratamento com aciclovir IV com melhoria clínica. Duas semanas depois, apresentou agravamento clínico com crises epiléticas e evolução para estado de mal epilético (EME) focal convulsivo não responsivo a terapêutica anti-epiléptica. Foi repetida a investigação incluindo LCR que revelou citotímico normal, presença de BOCs e fator reumatóide (FR) aumentado (41 UI/mL), painel de anticorpos anti-neuronais (incluindo anti-NMDA) negativo. Pela suspeita de encefalite auto-imune pós-herpética, fez ciclo de metilprednisolona IV, seguido de rituximab conseguindo-se resolução do EME. Seis meses depois apresentou recorrência do EME, com necessidade de aumento de corticoterapia e associação de IgIV para controlo. Nesta altura, foi detetado a presença de vírus JC no LCR (150 cópias/mL, duas determinações) sem evidência de lesões de PML na RM-CE, limitando as opções terapêuticas imunossupressoras. Manteve-se medicado com corticoterapia em baixa dose e IgIV mensal.

Atualmente, apresenta disfunção cognitiva e afasia sequelares e epilepsia focal. A epilepsia tem sido de difícil controlo mantendo crises periodicamente, com alguns episódios de EME focal, que ocorrem quando há redução da corticoterapia, sugerindo persistência de mecanismos imunomediados na sua patogenia. Apesar disso, as alterações na RM-CE têm-se mantido sobreponíveis e sem lesões sugestivas de PML.

**Conclusão:** Pretende-se discutir qual a melhor abordagem terapêutica num caso de encefalite auto-imune pós-herpética sero-negativa e epilepsia de difícil controlo corticorresponsiva, num doente com elevado risco de desenvolver PML.

### EP-005 - EPILEPSIA E GRAVIDEZ: AO ENCONTRO DE UM EQUILÍBRIO TÊNUE

Andreia Ferreira<sup>1</sup>; Sara Forjaz<sup>1</sup>; Sofia Lopes<sup>1</sup>; Sofia Marques<sup>1</sup>; Ana Rita Silva<sup>1</sup>; João Pereira<sup>1</sup>; Fátima Almeida<sup>1</sup>; Esmeralda Lourenço<sup>1</sup>; Célia Machado<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga

**Introdução:** As crises epiléticas são a complicação neurológica mais frequente na gravidez afetando cerca de 0,5% de todas as gestações. As mulheres em idade fértil com epilepsia requerem especial cuidado na gestão entre os riscos materno-

-fetais associados às crises e os riscos teratogénicos associados à exposição aos fármacos anti-crise epilética.

**Objetivos:** Avaliar características demográficas e clínicas das grávidas epiléticas num hospital terciário, entre 2016 e 2020, analisando potenciais preditores do controlo da epilepsia.

**Metodologia:** Estudo observacional descritivo.

**Resultados:** Foram vigiadas 32 grávidas neste período, com idade média 32 anos, a maioria com epilepsia generalizada (69%) de etiologia desconhecida (18%).

Sete doentes (22%) eram primigestas; 40% tinham antecedentes de, pelo menos, um aborto.

Verificou-se um maior controlo da doença nas grávidas com um intervalo superior a 6 meses desde a última crise até à gravidez: 88% vs 12% ( $p=0,007$ ).

O tipo de epilepsia (generalizada vs focal) não influenciou o seu controlo durante a gravidez ( $p=0,128$ ). O número de consultas ao longo da gravidez e o grau de escolaridade não influenciaram a frequência de crises ( $p=0,287$ ;  $p=0,453$ , respetivamente). Houve maior controlo da doença naquelas com gravidez planeada (82%) vs não planeada (18%), porém sem diferença significativa ( $p=0,208$ ).

As crises registaram-se sobretudo no 1º trimestre; em 3 doentes ocorreram nos 3 trimestres. Das doentes que permaneceram sem crises ( $n=17$ ; 53%), 12 (70%) encontravam-se sob levetiracetam (2 em politerapia).

Das doentes com crises no puerpério ( $n=6$ ) apenas 1 não teve crises durante a gestação.

Todas as gestações resultaram em nados vivos sem malformações, em 2/3 dos casos de parto eutócico.

70% das mulheres amamentaram por um período mínimo de 6 meses.

**Conclusão:** A complexidade da gestão da mulher com epilepsia em idade fértil exige uma abordagem multidisciplinar. O reconhecimento de fatores preditores do prognóstico clínico permitirá melhorar a gestão terapêutica e seguimento destas doentes.

## EP-006 - RESPOSTA CLÍNICA A ESQUEMAS ANTIPILETÍCOS COMPLEXOS EM DOENTES COM EPILEPSIA REFROTÁRIA

Rita Machado<sup>1</sup>; Isabel Monteiro<sup>1</sup>; Conceição Bento<sup>2</sup>; Francisco Sales<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Unidade de Epilepsia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)

**Introdução:** Os estudos epidemiológicos de epilepsia refratária são raros, especialmente quando direcionados para a gestão terapêutica destes doentes.

**Objetivos:** Analisar a resposta terapêutica dos doentes com epilepsia refratária medicados com pelo menos 3 fármacos anti-epiléticos e, secundariamente, comparar as características demográficas e clínicas entre doentes com e sem resposta.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo através da consulta dos processos clínicos de 200 doentes aleatoriamente selecionados da consulta de Epilepsia Refratária, num período de um ano (1/janeiro-31/dezembro de 2021). Registaram-se variáveis demográficas, clínicas e terapêuticas. Recorreu-se a métodos de estatística descritiva.

**Resultados:** Setenta e cinco doentes (37,5%) encontravam-se sob monoterapia, seguida da associação de 2 anti-epiléticos em 58 casos (29%). Os restantes doentes ( $n=64$ , 32%) estavam medicados com esquemas terapêuticos mais complexos: 47 (23,5%) com 3 anti-epiléticos, 12 (6%) com 4, 4 (2%) com 5 e 1 (0,5%) com 6.

Dos 64 doentes medicados com pelo menos 3 fármacos, em 46 (71,9%) houve algum grau de benefício clínico durante o período em estudo: 27 casos (42,2%) apresentaram uma diminuição da frequência de todo o tipo de crises e em 19 doentes (29,7%), apesar de não ter havido remissão mantida das crises, verificou-se diminuição das crises mais incapacitantes. Os doentes sem qualquer melhoria da epilepsia ( $n=18$ , 28,1%) eram em média mais novos ( $37,3\pm 15,5$  vs  $44,7\pm 13,8$  anos) e com uma idade média de início das crises epiléticas inferior ( $7\pm 5,6$  vs  $13,5\pm 14,1$  anos). Este subgrupo caracterizou-se por uma maior prevalência de etiologias congénitas/perinatais ( $n=6$ , 33,3%): 3 casos por displasia cortical focal, 2 por anoxia perinatal e 1 com glicogenose tipo 1.

**Conclusão:** A maioria dos doentes com esquemas farmacológicos complexos alcançou um maior controlo da epilepsia, segundo critérios de severidade de crises. A idade precoce de início da epilepsia e a etiologia congénita/perinatal parecem constituir fatores de risco para epilepsias refratárias a estes esquemas.

## EP-007 - AGO1: ALARGANDO O ESPECTRO GENOTÍPICO DA SÍNDROME DE RETT

Duarte Carapinha<sup>1</sup>; Artur Nascimento<sup>1</sup>; Rita Martins<sup>2</sup>; João Peres<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2-Unidade de Neuropediatria do Centro Hospitalar de Lisboa Norte

**Introdução:** As encefalopatias epiléticas e do desenvolvimento são um desafio diagnóstico e as diferentes expressões fenotípicas ajudam a dirigir o estudo genético. A síndrome de Rett (RTT) caracteriza-se por regressão psicomotora, estereotipias das mãos e epilepsia. É frequentemente causada por mutações *MECP2*. As síndromes Rett-like podem ser causadas por outras mutações (*CDLK5*, *FOXG1*), havendo doentes que permanecem sem diagnóstico etiológico.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 18 anos, anteriormente seguida em consulta de Neuropediatria, transitando para consulta de Neurologia na maioridade. No período gestacional houve restrição do crescimento intrauterino e parto pré-termo (33 semanas), sofrendo paragem cardiorrespiratória no pós-parto imediato. Houve atraso global do desenvolvimento. Primeira crise epilética aos 4 meses. Atualmente, dois tipos de crises: (1) taquipneia, seguido de clonias do lábio superior direito ou membro superior direito; (2) crises tónico-clónicas generalizadas. Da observação, destaca-se hipertelorismo, palato ogival, patelas pequenas, palmas das mãos alongadas; ausência de emissão ou compreensão do discurso, movimentos estereotipados das mãos, movimentos céfalicos repetitivos, movimentos distónicos dos membros inferiores, hipotonia axial e dos membros. RM-CE revelou agenesia do rostrum do corpo caloso, atrofia da comissura calosa, leucomalácia periventricular e temporo-occipital bilateral, paquigíria envolvendo os lobos frontais e giro cingulado. Estudo electroencefalográfico seriado revelou atividade epileptiforme bilateral e temporal esquerda e fronto-temporal direita. Por suspeita de causa genética com fenótipo Rett-like, realizou estudo com painel NGS Rett (incluindo *MECP2*) e posterior sequenciação aprofundada dos genes *FOXG1* e *CDKL5* que foi normal. Um painel NGS com cobertura de genes relacionados com epilepsia revelou variante *c569T>C,p.(Leu190Pro)* em heterozigotia do gene *AGO1* como provavelmente patogénica.

**Conclusão:** Este caso fenotipicamente semelhante a RTT pretende enfatizar a necessidade de estudos genéticos mais abrangentes em doentes Rett-like, bem como alargar o espectro clínico das mutações *AGO1*, apenas associadas a atraso do desenvolvimento psicomotor, défice intelectual, distormias com ou sem epilepsia.

## EP-008 - FATORES QUE INFLUENCIAM O ATRASO NA ADMISSÃO HOSPITALAR E ADMINISTRAÇÃO DO PRIMEIRO FÁRMACO ANTI-CRISE EPILÉTICA NO ESTADO DE MAL EPILÉTICO NÃO CONVULSIVO NO IDOSO

Mariana Alves Vargas<sup>1</sup>; Ana João<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Rui Chorão<sup>2</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Pedro Guimarães<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-Os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** As manifestações clínicas do estado de mal epilético não convulsivo (EMENC) são subtis dificultando a sua identificação e tratamento. Na população idosa o diagnóstico diferencial é extenso.

**Objetivo:** Descrever fatores que influenciam o tempo até a chegada ao serviço de urgência (SU) e administração do 1º fármaco anti- crise epilética (FACE) em idosos.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo. Identificámos doentes com  $\geq 60$  anos que fizeram EEG entre Janeiro de 2019 e Julho de 2022. Critérios EMENC pelo consenso de Salzburgo. Calculámos 3 tempos: Thx:tempo (horas) desde a última vez em que o doente esteve assintomático até à admissão hospitalar | TFACE: tempo (horas) desde a admissão até à administração do 1ºFACE|TEEG: tempo (horas) admissão até ao EEG. Significância estatística ( $p=0,05$ ).

**Resultados:** Incluímos 16 doentes. Idade  $78\pm 7$ F:M 8:8. Th  $x=14\pm 17$ TFAE= $31\pm 41$ ITEEG= $56\pm 63$ . A mortalidade foi de 18%. Maiores atrasos na chegada ao SU, na administração do 1ºFACE e até 1ºEEG, associaram-se a menor resposta à terapêutica (Thx= $22\pm 22$  vs  $10\pm 12$ TFAE= $85\pm 79$  vs  $48\pm 38$ ITEEG= $85\pm 75$  vs  $22\pm 13$ ), maior mortalidade (Thx= $30\pm 25$  vs  $11\pm 15$ TFAE= $101\pm 38$  vs  $43\pm 30$ ITEEG= $118\pm 115$  vs  $42\pm 41$ ) e dependência (Thx= $21\pm 22$  vs  $9\pm 12$ TFAE= $94\pm 90$  vs  $52\pm 31$ ITEEG= $94\pm 84$  vs  $29\pm 19$ ). Uma chegada mais rápida ao SU esteve associada a história pregressa de AVC ( $5\pm 6$  vs  $17\pm 18$ ). A primeira administração dos FACE intra-hospitalar foi mais rápida nos homens ( $9\pm 17$  vs  $52\pm 48$ ); doentes que residem com familiares (familiares:  $9\pm 17$ Isosinhos: $55\pm 12$ llar/UCC: $51\pm 59$ ) e com epilepsia conhecida ( $5\pm 1$  vs  $38\pm 44$ ). Existiu uma correlação linear entre o TEEG e TFACE ( $R=0,69$ ;  $R^2=0,46$ ;  $p=0,007$ ). A etiologia do EMENC foi: sintomático agudo (47%) |remoto (12%) |progressivo (35%) | desconhecido (6%). A etiologia não determinou diferenças nos tempos, características e prognóstico. No exame neurológico os sinais subtis de EMENC foram desvio ocular (38%) |mioclonias (25%) |deficits neurológicos flutuantes (19%) |alteração do comportamento (6%) |movimentos mastigatórios (6%).

**Conclusão:** No EMENC o tempo até à administração do 1º FACE é o fator associado de uma forma mais consistente a um melhor prognóstico. Sendo o EEG imprescindível ao diagnóstico do EMENC o nosso trabalho corrobora que a rapidez de realização do exame melhora o prognóstico. Os doentes com patologia neurológica prévia chegaram mais rápido ao serviço de urgência, papel do clínico na educação para a saúde.

## EP-009 - PERTURBAÇÃO DA CONSCIÊNCIA ASSOCIADAS A MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS: UM ESTUDO COMPARATIVO ENTRE A AVALIAÇÃO FENOMENOLÓGICA E NEUROFISIOLÓGICA

Pedro Coelho<sup>1</sup>; Ana Franco<sup>1,2,3</sup>; Carla Bentes<sup>1,2,3</sup>; Anabela Valadas<sup>1,3,4</sup>; Patrícia Pita Lobo<sup>1,2,4</sup>; Miguel Coelho<sup>1,3,4</sup>; Rita Peralta<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde

Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Laboratório de EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 4-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** A perturbação da consciência associada a movimentos involuntários constitui um quadro de elevada suspeição clínica de estado de mal epilético (EME). A correta avaliação dos movimentos é determinante, já que fazem parte dos critérios diagnósticos de EME. No entanto, a caracterização fenomenológica destes padrões motores subtis e a precisão da sua avaliação clínica não é conhecida.

**Objetivo:** Avaliar a sensibilidade e especificidade da observação clínica isolada para determinar etiologia epilética de movimentos involuntários em doentes com perturbação da consciência.

**Métodos:** Estudo observacional, retrospectivo. Foram selecionados registos de EEG com vídeo entre 2014 e 2019 identificados pela base de dados do laboratório de EEG por movimentos involuntários, mioclonias e tremor. Os dados clínicos foram obtidos através dos registos clínicos. Caracterização por 2 epileptologistas e 1 movimentólogo de vídeos dos movimentos involuntários de acordo protocolo próprio, cegos para outros dados clínicos. A análise foi comparada com o diagnóstico final de acordo com os critérios de Salzburgo modificados.

**Resultados:** Foram avaliados 89 doentes (idade média  $65,8\pm 19,4$  anos; sexo feminino = 50%). Apenas 17 doentes (19,1%) tinham antecedentes de epilepsia e 33 (37%) apresentavam critérios de EME. A sensibilidade dos avaliadores foi de 53,5% e a especificidade foi de 58,3% para a identificação de movimentos de etiologia epilética. Os fenómenos mais identificados foram mioclonia (39,7%), tremor (19,1%) e clonia (18,7%), sem diferença estatisticamente significativa na sua frequência relativa entre EME e não EME. A concordância entre observador no diagnóstico de fenómeno epilético/não epilético foi apenas razoável ( $\kappa=0,276$ ; IC 95% 0,273-0,289,  $p<0,0005$ ).

**Conclusão:** Os sinais motores subtis de EME são difíceis de identificar numa avaliação clínica isolada, apresentam semiologias variáveis e não se identifica um padrão motor específico para diferenciar entre a etiologia epilética e não epilética. Novos estudos poderão identificar outras características que permitam diferenciar este tipo de movimentos.

## EP-010 - ESTADO DE MAL EPILÉTICO FOCAL EM DOENTE COM ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES: FATORES ETIOLÓGICOS E MECANISMOS PERPETUADORES

Axel Ferreira<sup>1</sup>; Mariana Seco<sup>1</sup>; Sara França<sup>1</sup>; Filipe Correia<sup>1</sup>; Catarina Cruto<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano

**Introdução:** O estado de mal epilético (EME) pode ter múltiplas etiologias e está geralmente associado a elevada morbidade. A sua fisiopatologia é desafiante e, na maior dos casos, desconhecem-se os mecanismos responsáveis pela perpetuação das crises.

**Caso Clínico:** Senhora, 88 anos, cognitivamente íntegra, com limitação funcional por amaurose bilateral consequência de arterite de células gigantes (ACG) confirmada por biópsia da artéria temporal. Admitida no SU por crises tónico-clónicas bilaterais

com posterior evolução para EME refratário à terapêutica anti-epiléptica. Tinha sido suspensa corticoterapia dirigida à ACG, aproximadamente 1 ano antes, por não apresentar evidência de doença activa. Realizou punção lombar que mostrou pleocitose isolada (35 células/mm<sup>3</sup> com predomínio de polimorfonucleares), com estudo microbiológico negativo. Do restante estudo salienta-se que os marcadores inflamatórios sistémicos, nomeadamente VS e PCR estavam normais e o estudo imunológica, incluindo anticorpos antineuronais, foi negativo, exceto pela presença de bandas oligoclonais no líquor e soro. Não foi detectada neoplasia oculta. O EEG confirmou o diagnóstico de EME registando-se crises electroclínicas recorrentes com início na região fronto-parietal direita. Nesta altura, realizou RM-CE que revelou hipersinal em DWI e FLAIR na região parietal e talâmica direitos. Sem evidência de vasculite. Foi decidido realizar megadose de metilprednisolona endovenosa, com melhoria clínica progressiva e resolução do EME. Aos 15 dias de evolução a doente estava consciente e colaborante, com retorno ao seu estado basal. Um mês depois, repetiu-se RM-CE com atenuação significativa do hipersinal evidenciado anteriormente, sugerindo tratar-se de alterações imagiológicas relacionadas com o EME.

**Conclusão:** Apresenta-se este caso no sentido de discutir o papel da ACG na génese do EME, sobretudo quando a doença aparentava estar em remissão. Salienta-se também que o envolvimento do circuito cortico-talâmico, tal como documentado na RM-CE realizada no período ictal, poderá ter contribuído para a refratariedade do EME.

## EP-012 - HEMÓLISE E TROMBOCITOPENIA APÓS LEVETIRACETAM: QUANDO O DOENTE NOS DÁ UM CARTÃO AMARELO

**Lúis Rufo Costa**<sup>1</sup>; **Carla Morgado**<sup>2</sup>; **José Nuno Alves**<sup>2</sup>; **Célia Machado**<sup>2</sup>; **Carla Ferreira**<sup>2</sup>

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Hospital de Braga

**Introdução:** O levetiracetam é um fármaco frequentemente utilizado na abordagem da crise epiléptica. Dos efeitos adversos observados destacam-se sonolência, alterações do comportamento e, menos frequentemente, alterações hematológicas.

**Caso Clínico:** Homem, de 82 anos, admitido por disartria e défice motor esquerdo, de 2 horas de evolução, com hipodensidade insular direita e oclusão de M2 direita nos estudos de imagem. Fez trombólise com tenecteplase e trombectomia, com recanalização parcial da oclusão (TICI 2b), embora sem melhoria clínica. A TC-CE às 24 horas mostrava transformação hemorrágica pelo que não se prescreveram antitrombóticos. Nesse dia apresentou episódio de clonias do membro superior esquerdo com evolução para crise tónico-clónica bilateral. Assumiu-se natureza epiléptica, apesar de EEG normal, e iniciou levetiracetam.

No segundo dia ocorreu agravamento do estado de consciência associado a icterícia muco-cutânea. As análises mostraram hiperbilirrubinémia indireta (9 mg/dL), diminuição discreta da hemoglobina, trombocitopenia (37 G/L), aumento da LDH e haptoglobina baixa. Restante estudo, com função hepática, serologias de hepatites viricas e ecografia abdominal sem alterações. Pela relação temporal com o início de levetiracetam, assumida iatrogena, pelo que alterou para lacosamida. Verificou-se melhoria clínica e analítica significativa, sem recorrência de crises epilépticas.

**Conclusão:** Pretende-se, com este caso, ilustrar um efeito adverso do levetiracetam, que apesar da sua baixa incidência, é grave e complica significativamente a abordagem do doente com crises epilépticas.

## D. Movimento

### EP-013 - QUANDO ME MEXO POR QUERER, MEXO-ME SEM QUERER

**Maria Inês Silva**<sup>1</sup>; **Miguel Miranda**<sup>1</sup>; **Vera Montes**<sup>1</sup>; **Fernando Pita**<sup>1</sup>; **Cátia Carmona**<sup>1</sup>

1-Hospital de Cascais Dr José de Almeida

**Introdução:** A discinesia paroxística cinesigénica, caracteriza-se pela ocorrência de movimentos involuntários recorrentes (coreia, balismo ou posturas distónicas), desencadeados por movimentos voluntários súbitos. De causa genética, ocorre mais frequentemente por mutação do gene da *proline-rich transmembrane protein (PRRT2)*. Sendo uma doença tratável é de toda a importância um diagnóstico precoce.

**Caso Clínico:** Homem de 20 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Aos 13 anos, iniciou quadro de movimentos involuntários súbitos do tipo coreico-distónico, em determinadas tarefas motoras, nomeadamente na corrida em provas de velocidade (sobretudo ao começar) ou ao iniciar a travessia da passadeira de peões após o semáforo ficar verde. Os movimentos eram breves entre 10 a 15 segundos, ocorriam sobretudo na mão esquerda e região cervical, sem perturbação de consciência, com frequência diária (1 a 15 por dia). O doente evitava a realização de movimentos bruscos e conseguia inibi-los através da desaceleração dos movimentos. Ao longo dos anos, os sintomas reportados foram desvalorizados em múltiplas consultas médicas. Aos 19 anos, é avaliado pela primeira vez em consulta de Neurologia. O exame neurológico era normal. Realizou EEG, avaliação analítica e RM-CE que não mostraram alterações. Por suspeita de discinesia paroxística cinesigénica, foi solicitado teste genético PRRT2 que foi positivo. Foi medicado com carbamazepina 200 mg bid, com controlo total dos movimentos involuntários.

**Conclusão:** O caso apresentado reflete a dificuldade diagnóstica de uma doença rara, frequentemente confundida com situações clínicas muito mais frequentes, como epilepsia, tiques simples ou perturbação de somatização, sendo, por isso, um diagnóstico desafiante e muitas vezes diagnosticada tardiamente. Quando diagnosticada tem tratamento eficaz (sendo a carbamazepina o fármaco de primeira escolha) com impacto efetivo na melhoria da qualidade de vida dos doentes. Os sinais de alerta incluem episódios paroxísticos repetitivos sem perda de consciência, precipitados por exercício e com resposta à terapêutica.

### EP-014 - PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 5: UMA EXCEÇÃO FENOTÍPICA

**Cláudia Santos Silva**<sup>1,2</sup>; **Anabela Valadas**<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 paraparesia espástica hereditária (HSP) tipo 5 é uma doença rara, causada pela mutação do gene *CYP7B1*, de transmissão autossómica recessiva. Este gene codifica a 25-hidrocolesterol-7-alfa-hidroxilase, envolvida no metabolismo lipídico.

**Caso Clínico:** Homem de 51 anos, filho de pais consanguíneos. Antecedentes familiares irrelevantes, com antecedentes pessoais de daltonismo, luxação congénita da anca bilateral, aquisição tardia e dificuldades da marcha desde a infância. Estável até aos 25 anos, a partir do qual se agravou progressivamente a dificuldade

de marcha. No exame neurológico apresentava paraparesia grau 4 (*Medical Research Council Scale*); espasticidade grau 3 (*Modified Ashworth Scale*) dos membros inferiores; hiperreflexia dos membros inferiores; clonus aquiliano bilateral; sinal de Babinski bilateral; ataxia sensitiva dos membros inferiores; marcha com padrão "em tesoura"; pés cavus e em equivarus. Sem defeito cognitivo; avaliação oftalmológica normal. A investigação analítica, soro e LCR, não revelou alterações significativas. A RM-CE mostrou um hipersinal em FLAIR difuso na substância branca periventricular, mais marcado junto ao corno temporal do ventrículo lateral esquerdo; a RM-cervico-dorso-lombar não apresentava alterações significativas. O teste de velocidades de condução excluiu sinais de polineuropatia. O painel genético para paraparesias espásticas revelou uma mutação em homozigotia do gene *CYP7B1* (c825T>A). O doente encontra-se sob baclofeno, fampridina, injeções de toxina botulínica e fisioterapia.

**Conclusão:** Apresentamos um dos raros casos da mutação do gene *CYP7B1* em Portugal. Interessante não só pela raridade, mas também pelo fenótipo. As HSP de transmissão autossómica recessiva estão geralmente associadas a fenótipos complexos. Contudo, a HSP5, tal como no caso apresentado, à semelhança da HSP24, 28 e 30 constituem exceções, associando-se a formas puras. Igualmente interessante a fisiopatologia da HSP5. Pelo envolvimento da 25-hidroxicolesterol-7-alfa-hidroxilase no metabolismo lipídico, estudos com atorvastatina foram realizados para promover a redução dos níveis de oxisterol aumentados nesta patologia. Os resultados são ainda inconclusivos.

## EP-015 - A NOVEL COMPUTATIONAL TOOLBOX FOR THE ANALYSIS OF LOCAL FIELD POTENTIALS FROM PARKINSON'S PATIENTS IMPLANTED WITH DEEP BRAIN STIMULATION DEVICES

Andreia Magalhães Oliveira<sup>1,2</sup>; Beatriz Barros<sup>1,2</sup>; Eduardo Carvalho<sup>1,2</sup>; Carolina Soares<sup>3,4</sup>; Rui Araújo<sup>3,4</sup>; Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>3,4</sup>; Rui Vaz<sup>3,4</sup>; Paulo Aguiar<sup>1,4</sup>

1-Neuroengineering and Computational Neuroscience Lab, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 2-FEUP - Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-FMUP- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Deep brain stimulation (DBS) is a therapy applied in patients with advanced Parkinson's disease (PD). Although its benefits and effectiveness are established, improving the quality of life of patients by reducing motor and non-motor symptoms, DBS is under continuous development. One innovative field is the adaptive Deep brain stimulation (aDBS), which combines improvements in the device's to support closed-loop control with the search for pathological biomarkers. aDBS aims to provide stimulation adapted to the needs of the patients. The recent availability of devices capable of recording local field potentials (LFPs) at the site of stimulation paves the way to effective aDBS.

This work focused on developing computational algorithms to analyze recordings of LFPs from PD patients implanted with these recent devices (Percept PC with BrainSense Technology, Medtronic). Methods were developed to preprocess the data, produce visualizations and analyses of the neurophysiological signatures. Key features of the toolbox are the option to remove hearth beat artefacts, the possibility to filter the signal in frequency bands, and a wide range of spectral analysis methods. In parallel with the processing of LFPs, we developed a wearable integrating microelectromechanical systems with in-

ertial measurement units (accelerometers and gyroscopes) to objectively quantify tremor and rigidity (in opposition to the subjective MDS-Unified Parkinson's Disease Rating Scale).

This set of tools allows the user to represent the decomposition of the signals and to explore possible biomarkers. The toolbox was developed in the MATLAB programming environment. The result is a versatile and powerful computational toolbox, soon to be released as open-source, to support both clinicians and researchers on the improvement of aDBS.

## EP-016 - PODEMOS APLICAR A LEI DE OHM NA CONVERSÃO DE SISTEMAS DE NEUROESTIMULAÇÃO NA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA?

Cristina Mota<sup>1</sup>; Roberto Franco<sup>2</sup>; Carolina Soares<sup>2,3</sup>; Rui Vaz<sup>3,4</sup>; Maria José Rosas<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE

**Introdução:** O avanço tecnológico e da esperança média de vida dos doentes com DPi e DBS-STN levou à necessidade de implementação de sistemas híbridos.

**Objetivo:** Estudo de aplicabilidade da lei de Ohm na conversão de sistemas de neuroestimulação de voltagem contínua para corrente contínua.

**Metodologia:** Revisão e análise de parâmetros clínicos e de neuroestimulação em doentes com sistemas híbridos de DBS-STN de um centro terciário.

**Resultados:** Do total de 4 doentes do nosso centro em que foi realizada conversão de amplitude de sistemas de voltagem constante para corrente contínua através da lei de Ohm, apenas um caso necessitou de reajustes dos parâmetros por agravamento clínico. Nesse caso em concreto, o doente substituiu o modelo *KinetraMedtronic* pelo modelo *ActivaPCMedtronic* em 2015, sem intercorrências. Dada a necessidade de manter o pulso a 40us por sintomatologia axial, procedeu-se à substituição para *Percept PC* em 2022. Após conversão das amplitudes através da lei de Ohm, o doente perdeu capacidade de marcha autónoma, associada a quedas e discurso impercetível. Após internamento para ajuste dos parâmetros, a amplitude foi reajustada para metade do valor inicial em cada contacto, com melhoria do quadro acinético-rígido, discurso e marcha. Os restantes doentes, que realizaram transição de *ActivaPC* para *Percept PC*, mantiveram-se clinicamente estáveis.

**Conclusão:** A conversão através da lei de Ohm pode não se aplicar a todos os casos, recomendando-se uma revisão cuidadosa dos parâmetros de neuroestimulação. Salientamos um caso particular com elétrodos e extensões *KinetraMedtronic*, podendo estar aqui em causa a incompatibilidade dos adaptadores e não a troca para corrente contínua.

## EP-017 - TÉCNICAS DE REABILITAÇÃO PARA A PESSOA COM DOENÇA DE PARKINSON COM DEGLUTIÇÃO COMPROMETIDA

Liliana Pita<sup>1</sup>; Sónia Gomes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A doença de Parkinson (DP) é uma patologia neurodegenerativa crónica progressiva, em que ocorre deteriora-

ção gradual dos neurónios dopaminérgicos da substância nigra. A disfagia é um sintoma comum na DP e pode ter consequências negativas na qualidade de vida, estando associada a desnutrição, isolamento social, pneumonia de aspiração, entre outras complicações. O enfermeiro de reabilitação através de uma abordagem centrada na maximização da capacidade de autocuidado e da funcionalidade, com a implementação de programas de treino motor pode prevenir complicações e promover a satisfação dos seus clientes, quer ao instituir estes programas, quer ao capacitar os doentes e os seus cuidadores informais.

**Objetivos:** Reunir e sintetizar evidência sobre as técnicas de reabilitação mais eficazes na pessoa com DP com deglutição comprometida.

**Metodologia:** Realizou-se uma revisão integrativa da literatura, de acordo com a metodologia PICO (participantes, intervenção, contexto e resultados). A colheita de dados foi realizada em julho de 2022, nas bases de dados CINAHL, Nursing & AlliedHealthCollection, Cochrane PlusCollection, MedC Latina e MEDLINE.

**Resultados:** A análise dos 8 artigos incluídos no estudo permitiu identificar duas técnicas de reabilitação relevantes. A técnica *expiratory muscle strenght training* (ESMT) revela melhorias significativas na prevenção da aspiração e no movimento do osso hióide. A técnica *Lee Silverman Voice Treatment* (LSVT) demonstra uma redução significativa nos tempos de trânsito oral e faríngeo para certos tamanhos e viscosidades de bólus, melhoria da função de deglutição nas fases oral e faríngea, redução do resíduo faríngeo e aumento da duração de abertura do esfíncter esofágico superior.

**Conclusão:** Embora a evidência encontrada seja reduzida, os resultados revelam potencial para reduzir as complicações da disfagia e melhorar a qualidade de vida das pessoas com DP. É imperativo a necessidade de investigação nesta temática, para um maior nível de evidência.

## EP-018 - PDQ-39 PREDICTS QUALITY OF LIFE IMPROVEMENT FOLLOWING DEEP BRAIN STIMULATION FOR PARKINSON'S DISEASE

Leonor Torrão<sup>1</sup>; Joana Guimarães<sup>2,3</sup>; João Massano<sup>2,3</sup>; Ana Oliveira<sup>2,3</sup>; Clara Chamadoira<sup>3,4</sup>; Manuel Rito<sup>3,4</sup>; Maria José Rosas<sup>2</sup>; Carolina Soares<sup>2,3</sup>

1-Faculty of Medicine of University of Porto, Porto, Portugal; 2-Neurology Department, Centro Hospitalar Universitário de São João, EPE, Porto, Portugal.; 3-Department of Clinical Neurosciences and Mental Health, Faculty of Medicine University of Porto, Porto, Portugal.; 4-Neurosurgery Department, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.

**Introduction:** Prior literature has focused on examining predictors of motor improvement after deep brain stimulation (DBS) for Parkinson's disease (PD), but an interest in identifying predictors associated with better quality of life (QoL) is emerging.

**Objective:** The aim of this work is to identify predictors of QoL and to develop a model that could be used to predict improvement in QoL following DBS.

**Methods:** Observational prospective study of a cohort of PD patients of a tertiary centre enrolled between 2021-2022 who received bilateral DBS of the subthalamic nucleus. Patients were evaluated before and 6-12 months after surgery. QoL was measured through Parkinson's Disease Questionnaire-39 (PDQ-39). Potential predictive factors, such as demographic and clinical characteristics, UPDRS score, Beck depression inventory II (BDI-II) and metabolic parameters were analysed. A multivariate

regression analysis was performed to create a prediction model.

**Results:** Seventeen patients with PD were enrolled. After DBS there was a median decrease of 7.0 and 8.0 points on UPDRS-III ( $p=0.047$ ) and UPDRS-IV ( $p<0.001$ ). PDQ-39 score had a median decrease of 33.1% ( $p=0.017$ ). All dimensions of PDQ-39 improved significantly, except communication, emotional well-being and social support. No correlation was found between QoL following DBS and age at disease onset, duration of symptoms, total "off" time before DBS, improvement in levodopa challenge, UPDRS score, BDI-II or metabolic parameters. After adjusting for age and baseline UPDRS, baseline PDQ-39 explains 40.7% of QoL variability after DBS and a prediction model based on preoperative PDQ-39 was determined ( $p=0.018$ ).

**Conclusion:** QoL improvement was independent of demographic and clinical characteristics. Our model based on baseline PDQ-39 predicts QoL following DBS ( $r^2=0.407$ ,  $p=0.018$ ). PDQ-39 should be considered decision-making process for clinicians and DBS multidisciplinary teams assessing patient candidacy for surgery.

**Disclosures:** We declare no conflicts of interest.

## EP-019 - DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DAS SÍNDROMES PARKINSONÍCAS DEGENERATIVAS: O PAPEL DOS BIOMARCADORES DO LÍQUIDO CEFALORRAQUIDIANO

Catarina Bernardes<sup>1</sup>; José Miguel Alves<sup>1</sup>; Inês Cunha<sup>1</sup>; Diogo Carneiro<sup>1</sup>; João Lemos<sup>1</sup>; Fradique Moreira<sup>1</sup>; Maria João Leitão<sup>2</sup>; Inês Baldeiras<sup>2</sup>; Isabel Santana<sup>1</sup>; Ana Morgadinho<sup>1</sup>

1-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular - Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia

**Introdução:** O diagnóstico diferencial das síndromes parkinsonianas degenerativas pode ser desafiante nas fases iniciais da doença. Alguns biomarcadores do LCR têm vindo a ser estudados como potenciais adjuvantes no diagnóstico precoce destas doenças, no entanto, com resultados contraditórios.

**Objetivos:** Estudar o impacto dos biomarcadores do LCR no diagnóstico diferencial das síndromes parkinsonianas degenerativas.

**Metodologia:** Foram incluídos indivíduos com diagnóstico de doença de Parkinson (DP), atrofia multisistémica (MSA), paralisia supranuclear progressiva (PSP) e síndrome cortico-basal (SCB) seguidos em consulta do movimento de um centro terciário que realizaram PL em contexto de protocolo de investigação. Procedeu-se à avaliação de amiloide  $\beta$ 1-42 ( $A\beta$ 1-42), amiloide  $\beta$ 1-40, tau e tau fosforilada (p-tau), e cálculo das respetivas razões de relevo, no LCR. Excluíram-se os indivíduos que apresentavam LCR sugestivo de doença de Alzheimer.

**Resultados:** Foram incluídos 75 indivíduos (43 DP, 16 PSP, 10 SCB, 6 MSA). Os indivíduos com DP apresentaram menores níveis de tau (179,1 [150,4;207,7]) e razão tau/ $A\beta$ 1-42 (0,24 [0,20;0,27]) e maiores razões p-tau/tau (0,19 [0,18;0,21]), relativamente aos indivíduos com PSP (tau 214,4 [175,1;253,6],  $p=0,022$ ; tau/ $A\beta$ 1-42 0,31 [0,23;0,38],  $p=0,044$ ; p-tau/tau 0,15 [0,14;0,17],  $p=0,002$ ) e SCB (tau 361,8 [139,8;583,8],  $p=0,03$ ; tau/ $A\beta$ 1-42 0,58 [0,32;0,83],  $p<0,001$ ; p-tau/tau 0,12 [0,04;0,20],  $p=0,03$ ). Os indivíduos com SCB apresentaram maiores níveis tau/ $A\beta$ 1-42 relativamente aos indivíduos com PSP ( $p=0,016$ ) e MSA (0,24 [0,13;0,37],  $p=0,016$ ). No diagnóstico diferencial de DP e PSP, a razão p-tau/tau apresentou a melhor capacidade de discriminação com uma área abaixo da curva (AUC) de 0,773 ( $p=0,022$ ). A razão tau/ $A\beta$ 1-42 apresentou a melhor ca-

pacidade discriminativa no diagnóstico diferencial de DP e SCB (AUC=0,876;  $p<0,001$ ), SCB e PSP (AUC=0,787;  $p=0,017$ ), e SCB e MSA (AUC=0,867;  $p=0,017$ ).

**Conclusão:** Os biomarcadores do LCR atualmente em uso clínico têm o potencial de contribuir para o diagnóstico diferencial das síndromes parkinsonianas degenerativas e de integrar modelos de distinção destas doenças juntamente com outros biomarcadores.

## EP-020 - SINTOMAS OBSESSIVO-COMPULSIVOS NA DOENÇA DE PARKINSON: PARA ALÉM DA PERTURBAÇÃO DE CONTROLO DE IMPULSOS

Diogo Damas<sup>1</sup>; Matilde Fernandes<sup>2</sup>; Carolina Fernandes<sup>1</sup>; Ana Araújo<sup>3</sup>; Inês Cunha<sup>1</sup>; João Lemos<sup>1</sup>; Fradique Moreira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 3-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A compulsividade e impulsividade, associadas à diminuição do autocontrolo, são sintomas não-motores da doença de Parkinson (DP). Associadamente, a disfunção de circuitos fronto-estriatais, semelhante à que caracteriza a DP, tem sido implicada na fisiopatologia da perturbação obsessivo-compulsiva (POC) e perturbação de controlo de impulsos (PCI). Apesar de reportados pelos doentes e famílias como mais impactantes, estes fenómenos têm sido pouco estudados quando comparados com dimensões motoras da DP.

**Objetivos:** Caracterizar os sintomas do espectro OC e PCI em doente com DP, explorando a correlação entre PCI, impulsividade e compulsividade e a influência da terapêutica dopaminérgica na PCI.

**Metodologia:** Estudo observacional, transversal e exploratório numa amostra de doentes com DP, sem disfunção cognitiva ou diagnóstico psiquiátrico prévio. Avaliados dados clínicos e demográficos e aplicados os seguintes questionários: *Obsessive-Compulsive Inventory-Revised* (OCI-R), *Barratt Impulsiveness Scale Version 11* (BIS-11) e *Questionnaire for Impulsive-Compulsive Disorders in Parkinson's Disease-Rating Scale* (QUIP-RS). Análise estatística realizada no *software* SPSS com nível significância 0,05.

**Resultados:** Avaliados 31 doentes com DP com idade média  $67,39\pm 9,16$  anos e duração média de doença  $9,39\pm 6,48$  anos. Na avaliação dos sintomas OC (OCI-R), 29% apresentaram pontuação sugestiva de presença de POC. A impulsividade motora (BIS-11 motor) foi a dimensão que mais se correlacionou com os sintomas OC ( $p=0,522$ ;  $p<0,01$ ). 41,9% demonstraram pelo menos 1 sintoma de PCI, sendo "compras compulsivas" o mais frequente. Doses elevadas de terapêutica dopaminérgica tiveram uma associação estatisticamente significativa com 3 subtipos de PCI ("jogo patológico", "hipersexualidade" e "compras compulsivas").

**Conclusão:** As manifestações do espectro OC estão presentes em doentes com DP, alertando para um possível subdiagnóstico destes sintomas. A impulsividade motora foi a dimensão com maior associação a sintomas OC, sugerindo um padrão distinto daquele que ocorre na POC. Assim, estes resultados indicam uma elevada sobreposição entre sintomas OC, impulsividade e PCI, evidenciando importantes implicações clínicas e terapêuticas.

## EP-021 - VESTIBULOTOXICIDADE E PARKINSONISMO: IATROGENIA AO QUADRADO

Luís Rufo Costa<sup>1</sup>; Diana Matos<sup>1</sup>; Pedro Correia<sup>1</sup>; Sandra Perdigão<sup>1</sup>

1-Unidade Local de Saúde de Alto Minho

**Introdução:** A vestibulopatia bilateral é um efeito adverso bem documentado do tratamento com aminoglicosídeos, em cerca de 10% dos casos. É frequentemente subvalorizada e subdiagnosticada, levando a incerteza diagnóstica na interpretação de queixas de desequilíbrio e "tonturas" inespecíficas. No tratamento sintomático destas queixas, os bloqueadores dos canais de cálcio são frequentemente prescritos, apesar dos seus efeitos a longo prazo, particularmente no idoso, de parkinsonismo iatrogénico.

**Caso Clínico:** Homem de 71 anos, referenciado à consulta de Neurologia por queixas de desequilíbrio e acufeno bilateral com meses de evolução. O doente referenciava temporalmente o início dos sintomas após internamento por endocardite infecciosa e para o qual cumpriu 4 semanas de tratamento com gentamicina endovenosa. Apresentava um *head impulse test* (HIT) positivo bilateralmente e marcha com base alargada, sem outras alterações, nomeadamente ataxia apendicular ou outros sinais de disfunção cerebelosa. A RM-CE e estudo analítico realizados não tinham alterações. Admitiu-se síndrome vestibular crónico bilateral iatrogénico aos aminoglicosídeos, explicada a irreversibilidade do quadro e teve alta da consulta com orientação para reabilitação vestibular.

Dois anos mais tarde, é novamente referenciado por quadro de tremor e alteração da marcha com instalação progressiva. Revendo a terapêutica, o doente tinha sido medicado com cinarizina e haloperidol, pelo quadro vestibular, após integração em lar. Apresentava, além de vestibulopatia bilateral, rigidez e bradicinesia marcada, bilateral, simétrica, com marcha de pequenos passos, postura em anteroflexão, freezing e instabilidade postural. Assumiu-se parkinsonismo iatrogénico, tendo sido suspensa a medicação instituída, com melhoria parcial, mas significativa da marcha e autonomia do doente, mantendo-se seguimento em consulta.

**Conclusão:** A vestibulopatia bilateral é uma entidade frequentemente encontrada em doentes submetidos a tratamento aminoglicosídeos, geralmente por endocardite ou infecção multirresistente. Neste caso, está bem patente como entidade subdiagnosticada que gerou incerteza diagnóstica e potenciou iatrogenia adicional.

## EP-022 - PARKINSONISMO DE INÍCIO JOVEM ASSOCIADO A MUTAÇÃO DA SPG7

Miguel Schön<sup>1</sup>; Joana Vitor<sup>2</sup>; Pedro Coelho<sup>1</sup>; Raquel Barbosa<sup>3,4</sup>; Patrícia Lobo<sup>1,5</sup>; Leonor Correia Guedes<sup>1,5</sup>; Miguel Coelho<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 4-NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 5-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

A paraparésia espástica tipo 7 é uma doença autossómica recessiva, com idade de início entre os 11 e os 72 anos. Caracteriza-se por uma paraparésia espástica progressiva, podendo

coexistir sintomas de disartria, disfagia, alterações oculares, ataxia, neuropatia e disfunção cognitiva. A prevalência de parkinsonismo associada a esta mutação varia entre 4% e 20%, apresentando resposta variável à terapêutica dopaminérgica.

Homem, 63 anos, filho de pais consanguíneos e com história familiar paterna de parkinsonismo, iniciou aos 24 anos quadro acinético-rígido assimétrico, responsivo à levodopa, compatível com o diagnóstico clínico de doença de Parkinson. Aos 45 anos iniciou flutuações motoras graves, disartria grave e defeito cognitivo ligeiro. Após melhoria de 60% no teste da dopa, foi submetido a cirurgia de estimulação cerebral profunda no núcleo subtalâmico, cujo sistema foi retirado por meningite. Um ano mais tarde iniciou agravamento progressivo da disartria, *freezing* da marcha e instabilidade postural, com necessidade ulterior de apoio para a marcha. Objetivou-se então disartria grave, distonia axial tipo "pisa", bradicinesia moderada bilateral, aumento do tônus dos membros inferiores, hiperreflexia, marcha impossível sem apoio por *freezing* e instabilidade postural, e mioclonias espontâneas dos quatro membros. Perante testes negativos anteriores para os genes da parkina, *LRRK2*, *DJ-1*, *PINK-1* e *SNCA*, foi pedido painel genético para parkinsonismos recessivos que se revelou negativo, e estudo do neuroexoma que demonstrou uma mutação patogénica c.1529C>T em heterozigotia no gene da *SPG7*.

O diagnóstico diferencial deve ser alargado em doentes com parkinsonismo de início jovem na presença de sinais atípicos, que podem instalar-se ao longo de vários anos, como mioclonias, disartria grave e espasticidade, mesmo na presença de boa resposta à levodopa com desenvolvimento de flutuações motoras graves. No nosso caso clínico, a ausência do fenótipo clínico clássico de paraparésia espástica poderá ser explicado pela expressão atípica da mutação em heterozigotia no gene da *SPG7*.

### EP-023 - SCA 42 COM FENÓTIPO DE PARAPARÉSIA ESPÁSTICA

Joana Vitor<sup>1</sup>; Miguel Schon<sup>2</sup>; Pedro Coelho<sup>2</sup>; Ana Raquel Barbosa<sup>3</sup>; Leonor Correia Guedes<sup>2</sup>; Patrícia Pita Lobo<sup>2</sup>; Miguel Coelho<sup>2</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo; 2-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

**Introdução:** A ataxia espinocerebelosa (SCA) 42, descrita pela primeira vez em 2015, é uma doença autossómica dominante causada por mutação do gene *CACNA1G*, que se caracteriza por ataxia da marcha associada a outros sinais cerebelosos, como disartria e nistagmo. A idade de início é muito variável (9-78 anos). Atualmente estão descritas na literatura 6 famílias de SCA 42 com início na idade adulta.

**Caso Clínico:** Homem, 60 anos, sem história familiar de doença neurológica e sem consanguinidade parental, inicia aos 56 anos quadro progressivo de dificuldade em realizar movimentos rápidos, como dançar ou correr. Adicionalmente, apresentava também queixa de sensação dos músculos dos membros inferiores estarem mais presos e de fala arrastada. No EN apresentava paraparésia com força segmentar grau 4+/5 na flexão da coxa bilateral, restantes segmentos 5/5, dedos em garra dos membros inferiores, reflexos osteotendinosos patologicamente vivos nos 4 membros, policinéticos nos membros inferiores, Babinski bilateral, clónus esgotável dos membros superiores e inferiores; hipocinesia na prova das pinças, sobretudo à esquerda, mas sem decremento da amplitude; e marcha espástica, possível de forma autónoma. Sem alteração dos movimentos oculares, tremor ou ataxia.

Realizou RM-CE sem alterações (nomeadamente sem atrofia

corpo caloso ou cerebelosa) e eletromiografia também normal. O teste genético para *SPG 3* e *4*, seguido dos painéis de *SPG* autossómicas dominantes, ligadas ao X e recessivas foram negativos. O painel de ataxias revelou variante não descrita, em heterozigotia, do gene *CACNA1G* c.1501C>G.

**Discussão/Conclusão:** Os últimos anos têm evidenciado uma significativa sobreposição fenótipo/genótipo de muitos casos de ataxia e *SPG*. Apresentamos o caso de um doente com possível SCA 42 com paraparésia espástica pura e ausência de ataxia ou atrofia cerebelosa. Esta apresentação não está descrita na SCA42, apesar de na série de Coutelier 5/10 doentes apresentarem sinais piramidais concomitantes à presença de sinais cerebelosos.

### EP-024 - AGRAVAMENTO PROGRESSIVO DA MARCHA E DO EQUILÍBRIO NA DOENÇA DE PARKINSON SUBMETIDA A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: UMA QUESTÃO ESPINHOSA

Pedro Coelho<sup>1</sup>; Miguel Schön<sup>1</sup>; Joana Vitor<sup>2</sup>; Raquel Barbosa<sup>3,4</sup>; Patrícia Lobo<sup>1,5,6</sup>; Leonor Correia Guedes<sup>1,5,6</sup>; Miguel Coelho<sup>1,5,6</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospital Lisboa Ocidental, Lisboa; 4-NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; 6-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** O agravamento progressivo da marcha e do equilíbrio é uma queixa frequente na doença de Parkinson (DP). Nos doentes submetidos a estimulação cerebral profunda (DBS), outras variáveis se adicionam às causas de agravamento da marcha e equilíbrio. No entanto, outras etiologias, por vezes tratáveis, devem ser consideradas.

**Objetivos:** Reportar uma série de casos de agravamento da marcha por mielopatia espondilítica cervical (MEC) em doentes submetidos a DBS por DP.

**Resultados:** Três doentes com DP, idades entre 67-73 anos, operados entre 2016-2021, no núcleo subtalâmico. No teste da levodopa pré-cirúrgico, no *Best ON*, apresentavam resposta motora >33% e ausência de sinais axiais (marcha, instabilidade postural e *freezing of gait*). Tinham entre 17-24 anos de doença aquando da cirurgia. O agravamento da marcha e equilíbrio surgiu 7 meses – 6 anos após a cirurgia, de forma progressiva. Os doentes tinham incapacidade para o ortostatismo e para a marcha, instabilidade postural grave com retropulsão e quedas frequentes. Foram feitos ajustes farmacológicos e nos parâmetros de estimulação para corrigir o agravamento das queixas axiais, sem benefício. Posteriormente, um exame neurológico não dirigido exclusivamente para o parkinsonismo mostrou presença de espasticidade, reflexos osteotendinosos patológicos e reflexo cutâneo-plantar extensor. Imagiologicamente, confirmou-se suspeita clínica de MEC. À data, apenas um dos doentes foi operado, com ligeira melhoria da marcha e em programa de reabilitação.

**Conclusão:** Na DP há uma tendência para restringir as causas do agravamento da marcha e equilíbrio à progressão do parkinsonismo e/ou efeito adverso da DBS. No entanto, alterações degenerativas da coluna cervical são frequentes nesta faixa etária e a DP está associada a maior prevalência de alterações do alinhamento da coluna cervical. O agravamento desproporcionado e rápido, e a presença de sinais neurológicos

de novo, nomeadamente sinais de 1º neurónio, deverão alertar para a presença de MEC.

## EP-025 - ENCEFALITE AUTOIMUNE POR ANTICORPOS ANTI-LGI1: UMA HISTÓRIA DE QUEDAS, MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS E DOR

Joana Ferreira Pinto<sup>1</sup>; Ana Rita Silva<sup>1</sup>; Diana Matos<sup>1,2</sup>; Ana Filipa Santos<sup>1</sup>; Isabel Loução Amorim<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Hospital de Santa Luzia

**Introdução:** As manifestações clínicas das encefalites autoimunes abrangem todo o espectro da semiologia neurológica. Os quadros neuropsiquiátricos são os mais comumente observados mas fenótipos particulares contribuem de forma decisiva para o diagnóstico, permitindo o início precoce da terapêutica, com impacto no prognóstico.

**Caso Clínico:** Um homem de 85 anos foi admitido por quedas, sem perda de consciência, e movimentos involuntários do membro superior direito com 4 meses de evolução. Pelas primeiras, após diagnóstico de fibrilhação auricular com resposta ventricular lenta, havia colocado recentemente pacemaker e pelos segundos estava medicado com levetiracetam 1000 mg/dia, sem benefício. Durante a observação apresentou vários episódios de crises distónicas faciobraquiais direitas (vídeo); em alguns destes tinha envolvimento concomitante do membro inferior ipsilateral. Adicionalmente, queixava-se de dor nos segmentos proximais dos membros. O eletroencefalograma não apresentava atividade epileptiforme, analiticamente detetou-se hiponatremia e no LCR não tinha alterações relevantes. O doente não podia fazer RM-CE e o painel de encefalites autoimunes encontrava-se em curso. Foi necessário escalar a terapêutica antiepilética por manutenção das crises e a dor também persistia apesar do tratamento com pregabalina. Após iniciar corticoterapia as crises cessaram e as queixas algícas resolveram. A RM-CE realizada posteriormente não evidenciava lesões parenquimatosas e foram detetados anticorpos anti-LGI1 no soro e no LCR. Os estudos de condução nervosa excluíram neuropatia e a eletromiografia não demonstrou sinais de hiperexcitabilidade; o rastreio neoplásico foi negativo.

**Conclusão:** As crises distónicas faciobraquiais são patognomónicas da encefalite autoimune por anticorpos anti-LGI1 e o seu reconhecimento foi determinante na abordagem deste caso. A expressão periférica dos canais de potássio controlados pela voltagem explica casos de síndromes de hiperexcitabilidade e polirradiculite associados a estes anticorpos, já descritos anteriormente. Neste caso, a ausência de etiologia alternativa para a dor e a sua resolução com a corticoterapia possibilitaram a inclusão síndrómica da mesma, apesar da neurofisiologia normal.

## EP-026 - UM CURSO ATÍPICO DE DEMÊNCIA COM CORPOS DE LEWY: DAS MANIFESTAÇÕES PARKINSÓNICAS À EPILEPSIA

Mariana Seco<sup>1</sup>; Catarina Cruto<sup>1,4</sup>; Paulo Coelho<sup>2</sup>; Miguel Pinto<sup>3</sup>; Ricardo Taipa<sup>3</sup>; Paula Salgado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Centro de Neurociências CUF Porto, Hospital CUF Coimbra; 3-Centro Hospitalar Universitário do Porto, Banco Português de Cérebros; 4-Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

**Introdução:** A demência com corpos de Lewy (DCL) apresenta características que, embora presentes noutras demências, têm particularidades sugestivas do seu diagnóstico, destacando-se o aparecimento precoce de sinais parkinsónicos, podendo incluir-se *freezing* da marcha e mais raramente oftalmoparésia. Apesar das diferentes etiologias para alteração do estado de consciência na DCL, epilepsia e mioclonias estão também descritas.

**Caso Clínico:** Homem de 78 anos, com antecedentes de síndrome depressiva, observado após episódio de alteração do comportamento, alucinações visuais e mioclonias, controlado com terapêutica antiepilética. Apresentava défice cognitivo de predomínio executivo e síndrome parkinsónica, colocando-se a hipótese de DCL. Evoluiu com agravamento motor, associando-se oftalmoparésia supranuclear e alteração da marcha com *freezing* marcado e perda de marcha autónoma, sem resposta à levodopa, considerando-se o diagnóstico de PSP-subtipo *freezing* progressivo da marcha. Imagiologicamente evidenciava atrofia cerebral global. Posteriormente surgiram episódios de hipotensão ortostática e síncope. Subitamente apresentou marcado agravamento associado a mioclonias generalizadas e multissegmentares. Evoluiu com crises focais motoras com bilateralização tónico-clónica, seguindo-se alteração do estado de consciência persistente com atividade motora subtil e persistência das mioclonias. No EEG foi detetada atividade epilética paroxística de predomínio frontal direito, evoluindo para um padrão de atividade delta rítmica flutuante frontal bilateral que, tal como as mioclonias, resolveu após diazepam endovenoso, sugerindo o diagnóstico de estado de mal epilético. O estudo etiológico foi negativo ou normal. O ajuste da terapêutica antiepilética permitiu melhoria clínica e eletroencefalográfica, limitada por intercorrências infecciosas. Faleceu com 81 anos após complicação infecciosa. O estudo neuropatológico mostrou uma alfa-sinucleinopatia difusa compatível com o diagnóstico de DCL.

**Conclusão:** Apresentamos um caso atípico de DCL, pela exuberância da doença motora com atingimento preferencial da marcha e oftalmoparésia, fazendo considerar diagnóstico de uma forma de PSP, e pelo curso com provável estado de mal não convulsivo refratário sem fator desencadeante ou co-patologia por doença de Alzheimer.

## D. Desmielinizantes

### EP-027 - RETENÇÃO URINÁRIA EM DOENTE JOVEM: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL NEM TUDO É INFEÇÃO URINÁRIA/CISTITE

Marta Campos<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Leiria - Hospital de Alcobaça

Os autores descrevem a importância de uma anamnese completa e a necessidade de um diagnóstico diferencial cuidado num doente jovem com queixas de retenção urinária e desequilíbrio de início súbito num doente sem antecedentes pessoais relevantes.

Mantem-se a necessidade de ponderar diagnósticos menos frequentes e com necessidade de investigar causas auto imunes e neoplásicas apesar da faixa etária entre os 20 e os 30 anos.

Doente sexo masculino, caucasiano, 20 anos de idade, estudante, sem antecedentes, pessoais e familiares relevantes, sem terapêutica de ambulatório, sem alergias conhecidas.

Recorre ao SU por quadro clínico caracterizado por anúria/ retenção urinária com cerca de 6 horas de evolução de início

súbito, sem factores desencadeantes. Acompanhado por dor hipogastro e pico febril (39°C) e sensação de desequilíbrio desde essa manhã. Nega quaisquer outros sinais e sintomas desencadeantes, de agravamento ou de alívio.

Algaliado no Serviço de Urgência com resolução do quadro urológico. Avaliação analítica e Ecografia renal sem alterações. Uro-TC: sem alterações.

Foi efectuada tentativa de desalgiação sem sucesso. Motivado pelo qual ficou internado no Serviço de Medicina Interna para estudo etiológico.

Ao exame neurológico revelou apenas marcha atáxica acompanhada de tontura.

Realizou TC lombo sagrada que se revelou sem alterações relevantes apenas pneumatocisto intra-ósseo no ilíaco (lesão benigna a vigiar)

Foram consideradas como hipóteses de diagnóstico: esclerose múltipla versus carcinoma da próstata-

Realizou: RM CE e coluna, ecografia prostática e avaliação analítica complementar

Foi pedido o apoio da Neurologia e ecografia prostática

Efectuado o diagnóstico de esclerose múltipla

Iniciou terapêutica ajustada com alta referenciado para consulta de Neurologia.

Avaliação após a alta: após 3 meses da alta o doente apresenta-se clínica, hemodinamicamente estável e actualmente sem sintomatologia.

## EP-028 - CORRELAÇÃO ENTRE EMPREGABILIDADE E DESEMPENHO COGNITIVO EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: UM ESTUDO PILOTO

Raquel Rocha<sup>1</sup>; Cátia Mateus<sup>1</sup>; Sara França<sup>1</sup>; Filipe Correia<sup>1</sup>; Vitor Tedim Cruz<sup>1</sup>

1-Hospital Pedro Hispano

**Introdução:** A capacidade para o trabalho é um fator que influencia a qualidade de vida dos doentes com EM. Este trabalho tem como objetivo analisar o desempenho cognitivo e a sua correlação com desemprego, tipo de trabalho e renda anual.

**Métodos:** Foi realizado um estudo piloto transversal. Estudamos doentes com EMSR acompanhados na consulta externa de doenças desmielinizantes (2020-2021).

**Resultados:** Trinta quatro doentes com EMRR, 23 (67,6%) do sexo feminino, com idade de 17 a 50 anos ao diagnóstico, com média de 32,85 (DP=11,53). 29 (85,3%) doentes tinham ≥12 anos de escolaridade. A duração da doença foi de 7 anos (DP=6,72; [1-25]); EDSS 0-4. MoCA e SDMT ficaram abaixo dos pontos de corte em 12 (35,3%) e 3 (8,8%) respetivamente; 19 (55,9%) relataram queixas cognitivas. No *Brain on Track*, a pontuação variou de 143 a 334, correspondendo a pontuações padronizadas entre 30-62. As lesões T2 na RM Cerebral variaram entre 1 e 31. Em relação ao tratamento modificador da doença: 3 (8,8%) não realizavam, 26 (76,5%) de primeira linha e 5 (14,7%) de segunda linha. Neste estudo 4 (11,8%) estavam desempregados, 19 (55,9%) classificaram seu trabalho como leve e 11 (32,4%) como pesado. Oito dos doentes que trabalhavam estavam de baixa médica. Não encontramos significância estatística ao comparar os testes cognitivos com desemprego, tipo de trabalho ou renda anual.

**Conclusão:** Não encontramos correlação entre deficit cognitivo, desemprego, renda ou tipo de trabalho. O que se deve provavelmente ao baixo número de doentes, mas também porque 3/4 tinham ≥12 anos de escolaridade, protegendo-os de

deficits funcionais ou desemprego. Estes doentes encontram-se a ser estudados prospectivamente durante 2 anos e posteriormente serão comparados a controles saudáveis com vista a serem identificados factores que predisponham ao desemprego.

## EP-029 - ANEMIA PERNICIOSA COMO MIMETIZADORA DE DOENÇA DESMIELINIZANTE

Carolina Cunha<sup>1</sup>; Inês Correia<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** A deficiência de vitamina B12 pode ser responsável por uma variedade de manifestações neurológicas, como degenerescência combinada subaguda medular, neuropatia periférica, neuropatia óptica, leucoencefalopatia e distúrbios cognitivo-comportamentais. Estas síndromes neurológicas são, geralmente, total ou parcialmente reversíveis com suplementação vitamínica, pelo que o seu reconhecimento é essencial.

**Caso Clínico:** Homem de 37 anos, observado em urgência por crise convulsiva tónico-clónica generalizada inaugural. Ao exame neurológico não apresentava alterações e a TC crânio-encefálica revelou hipodensidades subintenculares, tendo sido encaminhado para consulta externa onde completou o estudo etiológico. A RM crânio-encefálica inicial revelou várias lesões de substância branca (SB) peri-ventriculares, sugestivas de estarem relacionadas com doença desmielinizante. A pesquisa de bandas oligoclonais no LCR e no soro foi negativa, bem como o doseamento de anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG e o estudo de auto-imunidade sistémica, à excepção dos anticorpos anti-fator intrínseco que eram positivos (2041 D.O.). O doseamento de vitamina B12 era normal nesta altura (492 pg/mL). EEG seriados revelaram sempre um traçado dentro da normalidade. Revendo os antecedentes pessoais, trata-se de um doente com anemia perniciosa diagnosticada 11 anos antes, que faria inicialmente reposição de vitamina B12 por via oral e com compliance terapêutica irregular. Teria iniciado suplementação por via injetável apenas recentemente.

Ao longo do seguimento, o doente não voltou a apresentar novas crises nem episódios sugestivos de surtos clínicos, com estabilidade das lesões de SB em RM.

O quadro clínico foi interpretado em contexto de anemia perniciosa com carência de vitamina B12 de longa data, tendo estabilizado após suplementação injetável adequada.

**Conclusão:** A deficiência de vitamina B12 é uma das causas tratáveis de lesões de substância branca, entrando no diagnóstico diferencial de doenças desmielinizantes. A sua correta orientação é essencial, uma vez que é uma causa tratável de alterações neurológicas.

## EP-030 - COVID-19 OUTCOMES AND VACCINATION IN OFATUMUMAB-TREATED RMS PATIENTS: ALITHIOS TRIAL AND POST-MARKETING SETTING

João Cerqueira<sup>1</sup>; Mario Habek<sup>2</sup>; Anne Cross<sup>3</sup>; Sílvia Delgado<sup>4</sup>; Maria Davydovskaya<sup>5</sup>; Brian Ward<sup>6</sup>; Bruce Cree<sup>7</sup>; Natalia Totolyan<sup>8</sup>; Linda Mancione<sup>9</sup>; Roseanne Sullivan<sup>9</sup>; Ronald Zielman<sup>10</sup>; Xixi Hu<sup>2</sup>; Ayan Das Gupta<sup>11</sup>; Xavier Montalban<sup>12</sup>; Kevin Winthrop<sup>13</sup>

1-Hospital de Braga; 2-University Hospital Center Zagreb; 3-Washington University School of Medicine; 4-University of Miami Miller School of Medicine; 5-Moscow state Public Healthcare InszCity Clinical Hospital; 6-Infectious Diseases Division, Research Institute of the McGill University Health Centre; 7-UCSF Weill

Institute for Neurosciences, Department of Neurology, University of California San Francisco; 8-First Saint Petersburg State Medical University; 9-Novartis Pharmaceuticals Corporation, East Hanover; 10-Novartis Pharma B.V., Amsterdam; 11-Novartis Healthcare Private Limited, Hyderabad; 12-Neurology-Neuroimmunology, Centre d'Esclerose Múltipla de Catalunya (Cemcat), Hospital Universitari Vall d'Hebron; 13-School of Public Health at Oregon Health & Science University, Portland

**Introduction:** With increasing awareness on COVID-19 and the introduction of vaccines, further evidence is required to better understand the effect of COVID-19 and vaccination in multiple sclerosis (MS) patients treated with disease-modifying therapies. Data collected since the start of the pandemic to 29-Jan-2021 on the COVID-19 outcomes in ofatumumab-treated relapsing MS (RMS) patients was previously reported. This study presents updated COVID-19 outcomes and characteristics, vaccination data, and breakthrough infections in RMS patients on ofatumumab.

**Methods:** Demographics, baseline characteristics, and COVID-19 incidence, seriousness, severity and outcomes were analyzed from the ongoing, open-label, long-term extension Phase 3b ALITHIOS study and the post-marketing setting (cut-off date: 25-Sep-2021). Reinfections, vaccination rates and breakthrough infections were also analyzed.

**Results:** Overall, 245/1703 patients from the ALITHIOS study reported confirmed/suspected COVID-19. Most cases were non-serious (90.2%) and mild/moderate in severity (90.6%). Most patients recovered (98.4%) with an average duration of <20 days. Overall, 23 (9.4%) patients were hospitalized and 2 (0.8%) had fatal outcomes.

No patients had COVID-19 reinfection. In total, 559 patients in the ALITHIOS study were vaccinated (fully vaccinated, 476; partially vaccinated, 74; unspecified, 9). Breakthrough infections were reported in only 1.5% (7/476) of the fully vaccinated patients of which the majority were mild to moderate and all patients recovered. Findings from the post-marketing were similar to the clinical trial results.

**Conclusion:** Based on the updated results, there does not appear to be an increased risk of severe or serious COVID-19 in ofatumumab-treated RMS patients. A very small number of vaccinated patients had breakthrough infections, and all recovered.

### EP-031 - DOENÇA DE SCHILDER'S: UMA VARIANTE ATÍPICA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Marta Magriço<sup>1</sup>; Tiago Lorga<sup>1</sup>; Manuel Salavisa<sup>1</sup>  
1-Hospital Egas Moniz

**Introdução:** A Esclerose Difusa Mielinoclástica ou Doença de Schilder's, é uma variante rara e agressiva de desmielinização cerebral. Classicamente, apresenta um curso clínico monofásico e o fenótipo imagiológico inclui a presença de uma ou duas lesões tumefactivas, simétricas, localizadas ao centro semioval.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de um doente de 18 anos de idade, com história pessoal conhecida de perturbação do espectro do autismo, admitido no serviço de urgência por quadro de diminuição de força muscular reportada ao membro superior esquerdo e assimetria facial ipsilateral, de instalação progressiva, com 8 dias de evolução. Ao exame neurológico destacava-se paresia braquio-facial esquerda e presença de sinais piramidais bilaterais. RM-CE revelou lesões intra-axiais bilaterais da substância branca, localizadas aos centro semi-ovais, simétricas, na ponderação T2/FLAIR, com discreto realce após administração de gadolínio à direita, bem como lesões

periventriculares e juxta-corticais temporal e frontal esquerda. Analiticamente pesquisa de sulfatidos, arilsulfatase, galactocerebrosidase e ácidos gordos de cadeia muito longa, estudo de autoimunidade sistémica, anti-MOG, AQP4 e serologias para HIV negativos. Punção lombar com estudo citotóxico sem alterações, sem síntese intratecal IgG, com presença de BOC tipo 3. Estudo de condução nervosa e potenciais evocados visuais sem alterações. Aos 3 meses de *follow-up*, clinicamente com resolução total do défice motor, persistindo, contudo, frustes sinais de disfunção piramidal bilateral. Repetiu RM-CE aos 3 meses que documentou a presença de novas lesões periventriculares, juxta-corticais e também uma lesão infra tentorial. De acordo com os critérios de McDonald de 2017, admitiu-se o diagnóstico de esclerose múltipla, variante de Schilder's.

**Conclusão:** O presente caso ilustra uma variante clínica rara de esclerose múltipla e realça a importância de uma elevada suspeição diagnóstica para esta entidade, com importantes implicações terapêuticas e prognósticas. Não obstante, perante este fenótipo clínico e imagiológico as leucodistrofias metabólicas devem ser excluídas.

### EP-032 - BENIGN PAROXYSMAL POSITIONAL VERTIGO DURING A MULTIPLE SCLEROSIS OCULAR MOTOR RELAPSE

Sara Matos<sup>1</sup>; André Jorge<sup>1</sup>; Daniela Pereira<sup>2</sup>; Maria Carmo Macário<sup>1,3</sup>; Ana Inês Martins<sup>1,3</sup>; João Lemos<sup>1,3</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neuroradiology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Demyelinating lesions in multiple sclerosis (MS) may involve areas responsible for central positional nystagmus (CPN), such as the lateral pontomedullary junction and medial vestibular nucleus. CPN is more challenging to diagnose and is much rarer than its peripheral counterpart, i.e., benign paroxysmal positional vertigo (BPPV). We present a case of BPPV complicating a MS ocular motor relapse due to a demyelinating plaque at the lateral pontomedullary junction, solely manifesting with sixth nerve palsy, but with no CPN.

**Results:** A 40-year-old female presented with binocular horizontal diplopia worsening to the right. On exam, there was a right sixth nerve palsy and gaze-evoked nystagmus. The remaining exam was normal. MRI showed several non-enhancing demyelinating lesions involving, among other structures, the right 6th fasciculus and the right medial vestibular nucleus at the level of the pontomedullary junction. Oligoclonal bands were present in the CSF. A probable diagnosis of MS was made and a 5-day course of 1 g methylprednisolone was initiated, showing a favorable response. The patient returned to the clinic 5 days later due to new onset positional vertigo when lying to the left. Exam suggested the presence of left semicircular canal cupulolithiasis and one Epley maneuver was further tried without success. As CPN could give rise to a similar phenotype, the patient underwent two additional days of intravenous methylprednisolone. One week later, the exam was now consistent with left posterior canal canalolithiasis, which was resolved after one Epley repositioning maneuver.

**Conclusion:** Peripheral vestibular events should be actively discarded in MS patients, even during ocular motor relapses affecting central vestibular areas.

## EP-033 - THE USE OF OPTICAL COHERENCE TOMOGRAPHY IN CLINICAL AND SUBCLINICAL OPTIC NEURITIS

Sara Matos<sup>1</sup>; André Jorge<sup>1</sup>; Inês Pais<sup>1</sup>; Ana Inês Martins<sup>1,2</sup>; Inês Correia<sup>1,2</sup>; Carla Cecília Nunes<sup>1,2</sup>; Maria Carmo Macário<sup>1,2</sup>; Livia Sousa<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>; Isabel Santana<sup>1,2</sup>; João Lemos<sup>1,2</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Despite the high prevalence of clinical optic neuritis (CON) in multiple sclerosis (MS) and evidence of subclinical optic neuropathy (SON) in most postmortem patients, current diagnostic criteria do not consider optic nerve lesions as evidence for dissemination in space. Optical coherence tomography (OCT) may be a useful tool to confirm CON and detect SON, and therefore contribute to MS diagnosis.

**Objectives:** To sought the utility of OCT in confirming CON and detecting SON, and to compare OCT and clinical data between eyes with CON, SON and with no optic neuritis (NON).

**Methodology:** Retrospective analysis of MS patients. Eyes were separated into 3 groups: CON (acute visual event with concordant exam, >6m apart from OCT), SON (retinal nerve fiber layer (RNFL) or ganglion cell layer (GCL) difference between eyes >6mi and/or significant RNFL and GCL loss on deviation/color maps in one or both eyes) and NON (none of the above). Eyes with unrelated ophthalmic pathology or congruent homonymous macular GCL atrophy (n=57) were excluded.

**Results:** We included 125 patients (244 eyes) (mean age 37.97±11.73 years, 65.6% (n=82) females). OCT detected SON in 11.5% (n=28) of eyes and confirmed the presence of CON in all CON eyes (23.8% (n=58)). The remaining 158 (64.8%) eyes were NON. Disease duration, EDSS, and number of relapses in the last 2 years, were similar between groups. There were no differences in mean RNFL ( $p=0.91$ ), and mean GCL ( $p=0.94$ ) between CON and SON eyes. Mean RNFL thickness correlated inversely with disease duration ( $R=-0.161$ ,  $p=0.012$ ).

**Conclusion:** OCT not only confirmed the occurrence of previous CON in our series, but importantly, also detected additional SON in around 10% of eyes. There were no differences between CON and SON eyes, suggesting that the OCT criteria here used for classifying SON are probably picking real subclinical optic neuritis.

## EP-034 - ISOLATED PTOSIS AS THE ONLY MANIFESTATION OF ANTI-MOG SYNDROME

Sara Matos<sup>1</sup>; André Jorge<sup>1</sup>; Rui Pedro Pais<sup>2</sup>; Inês Correia<sup>1,3</sup>; Ana Inês Martins<sup>1,3</sup>; João Lemos<sup>1,3</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neuroradiology Unit, Imaging Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Myelin oligodendrocyte glycoprotein (MOG) is a minor component of myelin and is expressed on the surface of oligodendrocytes. The most common phenotypes of MOG-associated disorders are optic neuritis, myelitis, and acute disseminated encephalomyelitis. We described a non-reported case of a patient with isolated ptosis as the only manifestation of anti-MOG syndrome.

**Case Report:** A 62-year-old female with diabetes, dyslipidemia and hypothyroidism presented with eyelid ptosis of her

right eye upon awakening along with right-sided headache. There was no fatigability, diplopia, vision loss, motor and/or sensory symptoms.

On exam, 1 day later, there was marked right eyelid ptosis (distance between upper and the lower eyelid margin in the mid-pupillary plane was 2 mm OD, and 8 mm OS) and mild periorbital edema. Ocular alignment, pupillary, anterior and posterior segment evaluation, intra-ocular pressure and exophthalmometry revealed no abnormality, except for mild diabetic retinopathy OU. Head and orbit CT and head CT angiography were unrevealing. Orbit MRI revealed gadolinium enhancement of the right levator palpebrae and ipsilateral superior rectus muscle insertion and bilateral perineural optic nerve enhancement. Brain and spine MRI, CSF analysis, thoracoabdominopelvic CT, full body PET, computerized perimetry and OCT, were normal. Patient's serum was negative for antibodies against acetylcholine receptor, muscle-specific kinase, TSH receptor antibodies (TRAb), and anti-aquaporin-4 antibodies, but positive for anti-MOG antibodies (title 1:32). On the 3-day follow-up, eyelid ptosis and edema had completely resolved. A presumed diagnosis of anti-MOG syndrome manifesting with mild orbital pseudotumor and subclinical optic perineuritis was made and intravenous steroids were deferred at this point. On the 10-month follow-up, the exam remained normal, orbit MRI showed no abnormality, and MOG-IgG titer was 1:10.

**Conclusion:** We demonstrate MOG-IgG seropositivity in a patient with isolated ptosis associated with mild orbital pseudotumor and subclinical optic perineuritis, which contributes to expand anti-MOG syndrome clinical phenotype.

## EP-035 - OCRELIZUMAB NO TRATAMENTO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Inês Carvalho<sup>1</sup>; Carolina Cunha<sup>1</sup>; Carla Nunes<sup>1</sup>; Carmo Macário<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>; Livia Sousa<sup>1,2</sup>; Inês Correia<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** O ocrelizumab é um anticorpo monoclonal recombinante humanizado anti-CD20 aprovado para o tratamento da esclerose múltipla surto remissão (EMSR) e progressiva primária (EMPP) inicial e com características imagiológicas de atividade inflamatória.

**Objetivos:** Caracterização da população de doentes com EM sob ocrelizumab; avaliação da eficácia terapêutica do ocrelizumab.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo com inclusão de todos os doentes com EM que iniciaram terapêutica com ocrelizumab num hospital terciário entre janeiro de 2019 e agosto de 2022. Foram analisados dados demográficos, clínicos e imagiológicos. Avaliada a eficácia no subgrupo de doentes com pelo menos 3 infusões do fármaco.

**Resultados:** Foram incluídos 102 doentes (78 EMSR; 7 EMSP; 17 EMPP); 52,9% mulheres, com idade média de 42,4 anos e duração média de doença de 6,7 anos. A duração do tratamento com ocrelizumab foi de 15,3±10,3 [0-43] meses. Três doentes suspenderam o tratamento por ineficácia (3 EMPP) e dois doentes por infeções (1 EMSR, 1 EMSP).

Os doentes com EM-SR foram propostos por falência de terapêutica modificadora de doença (66,7%), efeitos secundários (5,1%), risco de PML em doentes sob natalizumab (23,1%), sendo quatro doentes naïve. Deste grupo, foram selecionados 61 doentes que realizaram pelo menos 3 perfusões de ocrelizumab. Após uma duração média de tratamento de 17,5±8,7 [6-42] meses ve-

rificou-se redução significativa da taxa anualizada de surtos (0,58 vs 0,02,  $p < 0,01$ ), sem progressão significativa da incapacidade (EDSS 2.2 vs 2.1), verificando-se NEDA clínico em 96,7%.

No grupo de EM-PP, 16 doentes realizaram pelo menos 3 perfusões de ocrelizumab. Após uma duração média de tratamento de  $19,1 \pm 10,7$  [5-43] meses, não ocorreu agravamento significativo da incapacidade (EDSS 4,7 vs 4,5), havendo progressão de incapacidade em apenas 11,8% ( $n=2$ ).

**Conclusão:** Na nossa população o ocrelizumab demonstrou ser um fármaco seguro e de elevada eficácia na prevenção de atividade de doença na EM-SR e estabilização da incapacidade na EM-PP.

## EP-036 - A OBESIDADE É UM FATOR DE PESO NA ESCLEROSE MÚLTIPLA

**Carolina Cunha**<sup>1</sup>; **Catarina Bernardes**<sup>1</sup>; **Livia Sousa**<sup>1,2</sup>; **Carla Nunes**<sup>1</sup>; **Carmo Macário**<sup>1</sup>; **Sónia Batista**<sup>1,2</sup>; **Inês Correia**<sup>1,2</sup>

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** A relação entre a obesidade e a esclerose múltipla (EM) tem sido amplamente investigada. Além de ser já um reconhecido fator de risco modificável para o desenvolvimento da doença, estudos mais recentes têm demonstrado que também parece ter impacto prognóstico contribuindo para EM mais agressiva e menor eficácia da terapêutica modificadora de doença (TMD).

**Objetivos:** Avaliar o impacto do índice de massa corporal (IMC) na atividade de doença e na incapacidade.

**Metodologia:** Estudo observacional e retrospectivo em doentes com EM. Recolhidos dados demográficos, biométricos, EDSS e registos de surtos e atividade imagiológica nos 12 meses anteriores.

**Resultados:** Incluídos 124 doentes, 71,8% ( $n=89$ ) do sexo feminino, com média de idades  $48,4 (\pm 12,7)$  anos, dos quais 64,5% ( $n=80$ ) com IMC na categoria de baixo peso ou peso normal (BP/PN), e 35,5% ( $n=44$ ) na categoria de pré-obesidade ou obesidade (PO/O). Não foram encontradas diferenças significativas entre grupos relativamente a média de idades ao diagnóstico e atual, género ou duração de doença. Embora sem atingir significância estatística, no grupo de PO/O a média de EDSS foi superior (2,5 vs 2,2), bem como o número médio de surtos nos 12 meses anteriores (0,25 vs 0,20) e a atividade imagiológica (20,5% vs 17,5%) no mesmo período, verificando-se uma maior atividade de doença global (surto clínico e/ou atividade imagiológica - 36,4% vs 22,5%). Relativamente ao tratamento em curso, 46,3% dos doentes com BP/PN e 45,5% dos doentes com PO/O encontram-se sob fármacos de 2ª linha.

**Conclusão:** Apesar de não ter sido estatisticamente significativo, observou-se uma maior atividade de doença no último ano bem como maior incapacidade acumulada nos doentes com PO/O. Encontramos como limitação do nosso estudo o tamanho da amostra e sublinhamos a importância do reconhecimento do peso como fator de risco, pelo seu potencial de modificação de prognóstico.

## EP-037 - GALACTORREIA: APRESENTAÇÃO CLÍNICA INCOMUM NUM CASO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

**Danna Krupka**<sup>1</sup>; **Filipa Serrazina**<sup>1</sup>; **Manuel Salavisa**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Hospital de Egas Moniz, Serviço de Neurologia

**Introdução:** Lesões desmielinizantes podem comprometer a integridade do sistema hipotálamo-hipofisário, produzindo

manifestações clínicas sugestivas de desregulação hormonal. O diagnóstico de Esclerose Múltipla (EM) neste contexto clínico foi previamente raramente reportado.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma mulher de 28 anos, natural da Ucrânia, sem antecedentes de relevo, observada em consulta de Neurologia por quadro clínico com início aos 25 anos, caracterizado por galactorreia bilateral e indolor. No contexto de avaliação médica e investigação complementar no seu país de origem, foi detectada hiperprolactinémia, motivo pelo qual foi medicada com bromocriptina, com resolução sintomática completa. Do exame neurológico realizado salientam-se achados de disfunção piramidal bilateral de predomínio esquerdo. Neste contexto, requisitada RM-CE que demonstrou lesões da substância branca hiperintensas em T2/T2 FLAIR, bi-hemisféricas, supra-tentoriais justo-corticais, peri-ventriculares com morfologia em dedos de Dawson, bem como lesão a envolver a haste hipofisária e região diencefálica adjacente. Punção lombar revelou a presença de bandas oligoclonais tipo 2, culminando na confirmação do diagnóstico de EM, de acordo com os critérios de McDonald 2017, sendo o único sintoma de apresentação a galactorreia.

**Conclusão:** Enquanto marcador analítico de distúrbio hipofisário, a hiperprolactinémia foi previamente associada ao estado pró-inflamatório característico da EM, embora a sua tradução clínica seja excepcionalmente rara neste contexto. A galactorreia é uma apresentação clínica atípica de EM e deve merecer investigação complementar aprofundada prévia ao estabelecimento deste diagnóstico.

## EP-038 - DOENÇA POR ANTICORPOS ANTI-MOG: UMA DOENÇA COM AMPLO ESPECTRO CLÍNICO E IMAGIOLÓGICO

**Joana Costa Novo**<sup>2</sup>; **André Araújo**<sup>1</sup>; **Helena Felgueiras**<sup>2</sup>

1-Departamento de Imagiologia, Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** A doença por anticorpos anti-MOG (MOGAD) é uma doença desmielinizante do sistema nervoso central, rara, que pode apresentar um curso monofásico ou por surtos e associar-se a vários fenótipos clínicos.

**Caso Clínico:** 1: Mulher, 50 anos, em seguimento por nevrites ópticas (NO) cortico-responsivas bilaterais e recorrentes, desenvolve um surto com clínica de ataxia e diplopia. A ressonância magnética (RM) revelou uma única lesão desmielinizante da protuberância sem realce com gadolínio (Gd-). Posteriormente, sob rituximab, desenvolve crises epilépticas focais e a RM revela uma lesão Gd+ subcortical temporal esquerda. Atualmente sob tocilizumab.

2: Mulher, 53 anos, apresentou dois episódios de NO. A RM revelou múltiplas lesões periventriculares e medulares com hiperintensidade em T2 e Gd-. O estudo autoimune revelou anticorpos anti-MOG transitoriamente positivos. A doente está atualmente sem terapia imunossupressora e sem novos surtos ou novas lesões na RM nos últimos 5 anos.

3: Mulher, 34 anos, admitida por quadro de encefalopatia subaguda, parésia do membro inferior direito, nível sensitivo D10 e retenção urinária. A RM revelou múltiplas lesões subcorticais, uma lesão protuberancial e uma mielite longitudinalmente extensa. Clínica e imagiologicamente com resposta a corticóides em alta dose. Embora os anticorpos anti-MOG tenham permanecido positivos, nos últimos 10 anos a doente não está sob imunoterapia e não apresentou novos surtos.

4: Mulher, 27 anos, num período de 2 anos, apresentou múltiplos surtos com síndromes medulares (paraparésia e retenção

urinária) e do tronco cerebral (diplopia), cortico-responsivos. A RM revelou uma pequena seqüela na protuberância, sem outras lesões. Iniciou azatioprina com melhoria clínica.

**Conclusão:** Apresentamos aqui quatro casos clínicos são ilustrativos da heterogeneidade clínica e imagiológica da MO-GAD. O reconhecimento desta doença é importante dadas as singularidades na sua abordagem terapêutica.

## EP-039 - DOENÇA DESMIELINIZANTE ASSOCIADA A SÍNDROME GENÉTICA AUTO-INFLAMATÓRIA

**André Rêgo<sup>1</sup>; Manuel Almeida<sup>2</sup>; Luís Rito<sup>1</sup>; João Peres<sup>1</sup>; Carlos Casimiro<sup>3</sup>**

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Centro Hospital Universitário Lisboa Central; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

As doenças inflamatórias do sistema nervoso central associam-se, por vezes, a outras doenças, sobretudo auto-imunes. É menos conhecida a relação com síndromes auto-inflamatórias.

Doente de 54 anos, com factores de risco vasculares (hipertensão arterial, dislipidemia, tabagismo) e AVC isquémico subcortical do hemisfério direito, padrão embólico, etiologia indeterminada; fenómeno de Raynaud, úlceras intestinais de natureza indeterminada, edema articular recorrente. Da história familiar destaca-se síndrome genética de TRAPS (filho), sendo portador assintomático. Apresenta-se na consulta com história com 14 anos de múltiplos episódios auto-limitados de febre, cefaleia migranosa, labilidade emocional, movimentos involuntários ou quadro sensitivo-motor do hemicorpo direito. Desde Junho/2022 com hipostesia constante do membro inferior direito. Ao exame neurológico, dispersão da atenção, humor depressivo, monoparesia crural esquerda ligeira de predomínio distal com ligeira espasticidade, hipostesia do membro inferior direito, sem sinais meníngeos. Teve múltiplos internamentos que motivaram extensa investigação com avaliação analítica incluindo painel auto-imune e infeccioso, angiografia cerebral e TC torácica sem alterações. Anticorpos antineuronais no líquido e soro negativos. RM crânio-encefálica de Abril/2022 mostrava lesões com hipersinal T2 em localização justa-cortical e subcortical bi-hemisféricas e seqüela vascular conhecida. A RM de neuro-eixo mais recente mostrou resolução parcial de hipersinal T2 subcortical insular e justacortical parietal direito e nova lesão com semelhante evolução de sinal justa-cortical occipital direita. Vários EEGs com actividade paroxística do hemisfério direito. Múltiplas punções lombares em fase aguda demonstraram pleocitose de forma intermitente até 91 linfócitos e hiperproteinorraquia de forma consistente até 86 mg/dL, sem hipoglicorraquia e com presença de bandas oligoclonais em espelho. Estudo genético negativo para enxaqueca hemipléica (CACNA1A, ATP1A2, SCN1A), NO-TCH3 e mutações associadas a MELAS. A avaliação oftalmológica foi inocente. PET-FDG de corpo em Julho/2022 com hipermetabolismo medular em D12. Início corticoterapia, mas sem melhoria das queixas sensitivas recentes.

Admite-se doença desmielinizante do sistema nervoso central associada a síndrome auto-inflamatória.

## EP-040 - ESCLEROSE MÚLTIPLA PEDIÁTRICA: ESTUDO COMPARATIVO DE DUAS COORTES NO TEMPO: 1975-2010 E 2011-2020

**Cláudia Monteiro<sup>1</sup>; Cecília Martins<sup>2</sup>; Joana Martins<sup>3</sup>; Raquel Samões<sup>4</sup>; Ana Paula Sousa<sup>5</sup>; Ana Martins Silva<sup>4,6</sup>; Ernestina Santos<sup>4,6</sup>**

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa;

2-Centro Hospitalar do Médio Ave; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 5-Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 6-Unidade de Investigação Multidisciplinar Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Universidade do Porto

**Introdução:** POMS (*pediatric onset multiple sclerosis*) definido por um primeiro surto de esclerose múltipla (EM) antes dos 18 anos. Critérios diagnósticos sofreram alterações no sentido de antecipar o diagnóstico e tratamento prevenindo incapacidade. Ao longo dos anos a idade pediátrica foi alterada e só em 2010 publicado despacho que alargou até aos 18.

**Objetivo:** Comparar duas coortes de doentes com diagnóstico de POMS seguidos antes e após o ano de 2010, momento de criação da consulta EM pediátrica.

**Material e Métodos:** Estudo retrospectivo descritivo de duas coortes de POMS, a primeira coorte de doentes seguida de 1975 até 2010 e a segunda de 2011 até 2020.

**Resultados:** A primeira coorte incluiu 24 doentes e a segunda 21. Idade média dos primeiros sintomas foi em ambos de 14,8 anos. Na 1ª coorte média de tempo entre primeiro sintoma e diagnóstico 2,7 anos, na 2ª de 2,8 meses. Surto inicial em ambos tratados com corticosteroides intravenosos (1º - 87%; 2º - 90%). Após primeiro surto, maioria dos doentes iniciaram terapêutica modificador de doença (DMT) com beta-interferon (1º: 87%; 2º: 90%). No 1º grupo tempo médio entre diagnóstico e início de DMT de 51 meses, no 2º grupo 8,6 meses. No 1º grupo 20 tiveram um curso por surtos (EMRR), 3 secundariamente progressiva (EMSP) e num primária progressiva (EMPP), 2º grupo todos EMRR. Tempo médio de seguimento na primeira 21 anos e na segunda 3 anos. EDSS na última avaliação do 1º grupo mediana de 2,5 e no 2º grupo de 1.

**Conclusão:** Nos grupos ressalta a semelhança na idade início de sintomas. Encontraram-se diferenças entre o primeiro sintoma e o diagnóstico, ao longo do tempo fomos dispostos de melhores meios auxiliares e critérios mais precisos. Na primeira coorte com tempo seguimento médio de 21 anos podemos confirmar a soma de défices com um EDSS superior

## EP-041 - ASTROCITOPATIA AUTOIMUNE A GFAP ASSOCIADA A TERATOMA DO OVÁRIO: UMA SÍNDROME PARANEOPLÁSICA A CONSIDERAR?

**Catarina Serrão<sup>1,2</sup>; Beatriz Nunes Vicente<sup>1,2</sup>; Filipa Dourado Sotero<sup>1,2</sup>; Vanessa Carvalho<sup>1,2</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, CHULN, Lisboa; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** A astrocitopatia autoimune a GFAP (*glial fibrillary acidic protein*) é uma entidade recente, apresentando-se predominantemente por meningoencefalomielite aguda/subaguda, com aspetos imagiológicos variáveis. Pode associar-se a neoplasias sistémicas em cerca de 1/3 dos casos, nomeadamente teratoma do ovário, adenocarcinoma do pulmão ou carcinoma de células renais.

**Caso Clínico:** Mulher, 22 anos, antecedente de enxaqueca sem aura. Apresentava história com 2 semanas de insónia e cefaleia bifrontal ligeira de agravamento progressivo, irradiação cervical, associada a náuseas, vômitos, fotofobia, sonofobia e pico

febril isolado. Observada na sequência de 24 horas de anúria, com diplopia binocular, parésia da abdução bilateral e retenção urinária. TC-CE sem alterações. Laboratorialmente, hiponatremia hiposmolar. PL com pleocitose (18 células/mm<sup>3</sup>), predomínio linfocítico e hiperproteinorráquia (253 mg/dL), sem agente infeccioso identificado. Iniciou empiricamente aciclovir 500 mg endovenoso 3id. Verificou-se agravamento clínico com sonolência, lentificação psicomotora, desorientação, defeito de atenção e de memória episódica, papiledema bilateral, disartria, tetraparesia, hipotonia, ataxia apendicular, rigidez terminal da nuca e disautonomia com compromisso hemodinâmico, que motivou admissão em UCI. Repetiu PL, com aumento da celularidade (89,6 células/mm<sup>3</sup>, predomínio linfocítico). Iniciou pulso de metilprednisolona e imunoglobulina endovenosa 0,4 g/kg/dia durante 5 dias, com ótima resposta clínica, seguindo-se prednisolona oral 1 mg/kg/dia. Do estudo complementar, RM de neuroeixo com múltiplas áreas relativamente simétricas de hipersinal T2/FLAIR a nível encefálico e hipersinal T2/FLAIR holomedular da transição crânio-vertebral até ao cone medular, sem realce pós-gadolinio. Anti-GFAP positivo e anti-NMDAR negativo no LCR; MOG e AQP4 negativos. Ecografia ginecológica com lesão ovárica direita. Decidida ooforectomia, que revelou teratoma maduro. À alta, apresentava apenas olhar com discreta limitação bilateral da abdução; na reavaliação após 1 mês apresentava-se assintomática.

**Conclusão:** Este caso evidencia a importância do reconhecimento clínico no diagnóstico de astrocitopatia autoimune a GFAP e a sua possível associação a neoplasias, de forma a garantir o início atempado da imunoterapia e tratamento dirigido da neoplasia.

## EP-042 - CADEIAS LEVES LIVRES KAPPA EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Joana Lopes<sup>1</sup>; Dulce Alves Martins<sup>1</sup>; Esmeralda Neves<sup>1</sup>; Ana Paula Sousa<sup>1</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>1</sup>; Ana Martins Silva<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** A quantificação das cadeias leves livres Kappa (KFLC) no LCR é um biomarcador de inflamação intratecal correlacionável com os níveis séricos. Estudos recentes (Martins et al, 2022) suportam a utilidade do índice-K como teste de *screening* no algoritmo do diagnóstico de doentes com Esclerose Múltipla (EM). O valor prognóstico da KFLC está pouco estudado.

**Objetivos:** Avaliar a correlação entre as KFLC e características clínicas em doentes com EM, síndromes clínicas isoladas (SCI) e síndrome radiológica isolada (SRI).

**Métodos:** Foram determinadas as KFLC no LCR e sangue de 39 amostras de doentes com EM (n=35), síndromes clínicas isoladas SCI (N=3) e uma síndrome radiológica isolada (SRI) e revistos os processos clínicos e estudos imagiológicos dos doentes ao longo do tempo. Foram estudadas as relações entre o índice-K e características clínicas e imagiológicas à data do diagnóstico.

**Resultados:** Dos 39 doentes, 28 (71,8%) eram do sexo feminino, com idade média à data de colheita do LCR de 43 (dp=11) anos e tempo mediano de duração da doença de 13 (0-273) meses.; 28 (71,8%) doentes apresentavam curso surto-remissão (RR) e 7 (17,9%) curso primário progressivo (PP); 21 (53,8%) tinham doença ativa. O índice-K mediano na amostra total foi de 37,2 (11,0-132,7), sendo superior na EM-RR (39,38 [2,60-1267,37]) comparativamente à EM-PP (27,32 [2,77-322,23]) e os doentes com CIS apresentaram o menor valor (5,19 [1,14-19,57]) (p=0,090). Um caso de CIS apresentava índice-K elevado, tendo evoluído para EM-RR até aos 12 meses. O índice-K mediano foi superior nos doentes com doença ativa (39,01 [1,14-495,76]) vs não ativa 29,60 [2,60-1267,37]) (p=0,294).

**Conclusão:** Na amostra estudada observou-se uma tendência para valores superiores do índice-K nos doentes com EM comparativamente aos CIS e nos doentes com doença ativa. Estes achados estão de acordo com os dados na literatura e suportam papel das KFLC no prognóstico de doentes com EM.

## EP-043 - PARAINFECTIOUS PATHOGENESIS OF NEUROMYELITIS OPTICA SPECTRUM DISORDERS (NMOSD): MYCOBACTERIUM TUBERCULOSIS AND SARS-CoV-2

Artur Nascimento<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>; Evelise Ramos<sup>1</sup>; Carlos Casimiro<sup>1</sup>; João Peres<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

**Introduction:** A subgroup of NMOSD patients experiences infections before or at onset of neurological symptoms. Despite evidence for intrathecal inflammation, no pathogens are isolated in CSF, implicating an autoimmune mechanism like the one found in ADEM. Whether these syndromes constitute a variant of idiopathic NMO or a site-restricted variant of ADEM remains to be resolved.

**Case Report:** A 25-year-old man presented with acute abdominal pain, persistent nausea and vomiting for 2 weeks. He complained of productive cough, anorexia, and weight loss ongoing for 6 months with recent worsening. A thoracic CT scan showed several nodules in the upper left lung. His sputum tested positive for M. tuberculosis and SARS-CoV-2. He was admitted and started isoniazid, rifampin, ethambutol, and pyrazinamide. On the third day, he developed painful blurred vision, a burning sensation in his lower limbs and urinary retention. Neurologic examination revealed severe bilateral vision loss, generalized pyramidal signs and a D10 sensory level. He switched from ethambutol to amikacin, with no recover. CSF revealed mild pleocytosis (8 WBC), hyperproteinorrachia (85 mg/dL), normoglycorrhachia, negative cultures and PCR assays, including M. tuberculosis. Oligoclonal bands were negative. A neuro-axis MRI revealed hyperintensity in both optic nerves, with chiasmal involvement, and a longitudinally extensive myelitis (C4-D3). Serum anti-aquaporin-4 IgG was positive. A metilprednisolone cycle was tried, followed by plasmapheresis, with partial recovery of visual acuity and regain of sphincter control. Rituximab was the maintenance therapy of choice.

**Conclusion:** Parainfectious NMO syndromes can occur with both viral and bacterial infections, namely in association with M. tuberculosis and, more recently, with SARS-CoV-2. The mechanism seems to involve antigen mimicry, as well as bystander activation of autoreactive B-cells and exacerbation of subclinical disease by systemic inflammation. The overall goal remains the prompt arrest of the inflammatory response with immunosuppressants, although risking dissemination of the infectious agent.

## EP-044 - MARBURG MS

Jose Manuel Menezes<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

**Introduction:** The Marburg variant of multiple sclerosis (MS) is a very rare demyelinating disease. It is a fulminant form of MS, featuring an acute onset of severe neurological deficits.

**Case Report:** A 59 year-old woman, actively working as a hairdresser, with medical history of HTA, DM2, hypertiriodism and sleep apnoea, was admitted to the emergency room due to loss of conscientiousness with urinary incontinence. For the previous two days the patient experienced progressive prostration and weakness of the left limbs.

Neurological examination showed left visual neglect, vertical gaze palsy, left hemiparesis and spasticity of the lower limbs. CT scan imaging revealed a focal hypodensity at the right frontal subcortical region vascularized by the anterior cerebral artery and medial cerebral artery. It was initially admitted a stroke. Nevertheless, in the following day there was a fast worsening, leading to a stuporous state and tetraparesis.

Brain MRI revealed multiple oval lesions, gadolinium enhanced with ring shape, and surrounding oedema. The lumbar puncture was normal, and the patient started antibiotic that covered treatment of a possible diagnostic of toxoplasmosis.

Blood analysis was negative for systemic inflammation and AQP4, MOG and oligoclonal bands also negative.

Given the lack of response to antibiotics, treatment with IV methylprednisolone during 5 days, followed by corticosteroids was given.

After all the investigation results were negative, it was admitted a Marburg variant of MS, and the patient started treatment with plasmapheresis, with a total of 8 sessions over 2 weeks, with clinical improvement.

A second brain MRI demonstrated approximately the same amount of lesions, without change of dimension, oedema or gadolinium enhancement even though she was clinically better.

She then started treatment with natalizumab.

**Conclusion:** This challenging case showed us to be always aware of every possible differential diagnosis, in order not to delay essential treatment.

## EP-045 - ENCEFALOMIELITE AGUDA DISSEMINADA NO IDOSO COM APRESENTAÇÃO IMAGIOLÓGICA PECULIAR

**Carla Morgado**<sup>1</sup>; **Mariana Santos**<sup>2</sup>; **Ana Margarida Rodrigues**<sup>1</sup>; **Sofia Rocha**<sup>1</sup>; **Ángelo Carneiro**<sup>2</sup>; **Célia Machado**<sup>1</sup>; **Isabel Loução Amorim**<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A encefalomielite aguda disseminada (ADEM) é, tipicamente, uma doença monofásica, caracterizada por défices neurológicos multifocais, incluindo encefalopatia. É comum em crianças após infeções víricas ou pós-vacinação, mas rara no adulto. Apresenta-se com múltiplas lesões subcorticais inflamatórias desmielinizantes síncronas e confluentes.

**Caso Clínico:** Homem, 67 anos, sem antecedentes relevantes, sem intercorrências infecciosas ou vacinas recentes. Avaliado no serviço de urgência por cefaleias, náuseas, diplopia binocular e instabilidade da marcha, com instalação súbita e com uma semana de evolução. Apresentava nistagmo horizonte-rotatório exuberante na levversão e ataxia da marcha. TC de crânio com angio sem alterações. Internamento para investigação. Realizou RM do neuro-eixo que mostrou múltiplas lesões parenquimatosas punctiformes, supra e infra-tentoriais, bem como medulares, infracentrímetricas, exibindo hipossinal central e hipersinal periférico em T2/FLAIR, com realce central homogéneo após gadolínio, acompanhando-se de edema vasogénico perilesional. A análise do LCR revelou 9 células, glicose 71 mg/dL, proteínas 0,7 g/L, estudo micobacteriológico, microbiológico e citológico negativos. Presença de bandas oligoclonais no LCR. O estudo de doenças paraneoplásicas, infecciosas, inflamatórias/autoimunes foi negativo. O doente apresentou resolução completa dos sintomas nos primeiros dias de internamento, sem qualquer intervenção farmacológica. A RM de reavaliação aos 3 meses demonstrou resolução quase total das alterações imagiológicas, mantendo apenas alteração de sinal na vertente lateral do pedúnculo cerebeloso médio direito e incipiente captação de gadolínio perimedular ao nível de D11.

**Conclusão:** Neste caso, destaca-se uma apresentação clínica e imagiológica atípica de ADEM, pelo facto de ocorrer num grupo etário incomum, sem fator predisponente conhecido e, imagiológicamente, apresentar características morfológicas e dimensionais não frequentes.

## EP-046 - UM CASO DE DESSENSIBILIZAÇÃO AO OCRELIZUMAB EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA COM SURTOS

**Tiago Oliveira**<sup>1</sup>; **José Rosa**<sup>1</sup>; **Joana Sofia Pita**<sup>1</sup>; **Nicole Pinto**<sup>1</sup>; **Filipa Ladeira**<sup>1</sup>; **João Sequeira**<sup>1</sup>; **Carlos Capela**<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** O ocrelizumab é um anticorpo monoclonal humanizado anti-CD20, indicado no tratamento de esclerose múltipla, nas formas com surtos e primária progressiva. Em 30% dos doentes verificam-se reações adversas associadas à administração, na sua grande maioria ligeiras. Reações de hipersensibilidade moderadas a graves foram reportadas em cerca de 5,6% dos doentes. Descreve-se o caso clínico de doente sob protocolo de dessensibilização ao ocrelizumab, após reação de hipersensibilidade durante a infusão.

**Caso Clínico:** Mulher de 45 anos, com esclerose múltipla surto-remissão sob terapêutica com ocrelizumab desde 2019. Durante a quarta administração, iniciou tremor generalizado dos membros, sensação de opressão torácica e prurido faríngeo. Hemodinamicamente estável. Foi suspensa infusão e admitido quadro ansioso. Uma hora depois, assintomática, retomado tratamento, com início, trinta minutos depois, de exantema macular eritematoso pruriginoso, prurido ocular e faríngeo. Medicada com clemastina 2 mg endovenoso, com reversão total dos sintomas, sem completar tratamento com ocrelizumab. Sem colheita de triptase ou interleucina-6 (IL-6).

Admitiu-se reação de hipersensibilidade moderada (segundo a escala de Brown) ao ocrelizumab e, perante a necessidade de manter a terapêutica modificadora de doença, foi avaliada pela Imunoalergologia. Após estratificação de risco pela Equipa de Dessensibilizações, a doente foi submetida às administrações subsequentes do fármaco, sob protocolo de dessensibilização personalizado, sem novas reações de hipersensibilidade documentadas.

**Conclusão:** As dessensibilizações são procedimentos terapêuticos que permitem a administração do medicamento, para o qual o doente reage, através da aquisição temporária de tolerância ao mesmo. São procedimentos de alto risco, complexos, que carecem de infra-estruturas próprias providas de imunoalergologistas com experiência. A ausência de doseamentos de marcadores séricos (triptase/IL-6) impossibilitou a caracterização etiológica da reacção, pois a maioria das reacções são clinicamente indistinguíveis. À semelhança de outros anticorpos, estão descritos múltiplos tipos de reações de hipersensibilidade com o ocrelizumab, cujos mecanismos imunológicos subjacentes ainda não são totalmente conhecidos.

## D. Infeciosas

## EP-047 - COMBINED OCULOPALATAL AND CONVERGENCE RETRACTION NYSTAGMUS FOLLOWING VENTRÍCULO-PERITONEAL DERIVATION DUE TO LISTERIA MENINGITIS COMPLICATED BY HYDROCEPHALUS

**André Jorge**<sup>1</sup>; **Sara Matos**<sup>1</sup>; **Hermínio Tão**<sup>2</sup>; **Pedro Barradas**<sup>3</sup>; **Ana Inês Martins**<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:** Parinaud's syndrome comprises a triad of up-gaze paralysis, convergence retraction nystagmus (CRN), and pupillary light-near dissociation, and is caused by a dorsal mid-brain lesion. On the other hand, oculopalatal nystagmus (OPN) is characterized by pendular vertical-torsional disconjugate nystagmus with synchronous soft palate tremor, and reflects a delayed effect resulting from a dentato-rubro-olivary pathway lesion, most often affecting the central tegmental tract (CTT). We present a rare case of combined CRN and OPN following ventriculoperitoneal derivation due to listeria meningitis complicated by hydrocephalus.

**Case Report:** A 63-year-old female, with a previous history of listeria meningitis complicated by hydrocephalus submitted to ventriculoperitoneal derivation, presented with binocular horizontal diplopia associated with static vertical oscillopsia. Exam showed spontaneous convergence retraction nystagmus (i.e., the eyes simultaneously beating towards the nose) associated with concurrent asymmetric pendular vertical nystagmus (i.e., more prominent in the right eye). There was also upgaze limitation and an 8 prism-diopter esotropia on alternate cover test at distance, consistent with bilateral pseudo-abducens palsy. Oral cavity inspection revealed soft palate tremor synchronous with pendular nystagmus. A diagnosis of combined CRN and OPN in the presence of a putative dorsal midbrain sequela eventually extending inferiorly along the right CTT was made, and the patient was started on gabapentin up to 900 mg-a-day, aiming to reduce the intensity of OPN. Brain CT scan was normal and an MRI was scheduled. Patient awaits video-oculographic assessment post-treatment and Fresnel lens prescription.

**Conclusion:** The association of CRN and OPN is extremely rare, and both faithfully represent an acute and delayed effect resulting from a dorsal midbrain and CTT lesion, respectively. A detailed evaluation of complex and/or combined forms of nystagmus is critical, since some rare forms as OPN, have been shown to significantly improve with the use of either gabapentin or memantine.

## EP-048 - NEUROSPHILIS PRESENTING WITH MULTIPLE CRANIAL NEUROPATHIES

**Silvia Reigada**<sup>1</sup>; **Inês V Carvalho**<sup>2</sup>; **Cláudia Lima**<sup>2</sup>; **Magda Gonçalves**<sup>3</sup>; **Sónia Batista**<sup>2</sup>; **Bruno Gomes**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço Infecções, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introduction:** Neurosyphilis is the involvement of the central nervous system resulting from infection with *Treponema pallidum pallidum*. We report a case of neurosyphilis in a young adult.

**Case Report:** A 29-year-old man presented to the emergency department with a right peripheral facial palsy beginning that morning. He had a 2-month history of progressive bilateral hearing loss, headache, and gait imbalance.

Neurological examination revealed a right facial palsy with positive Bell's phenomenon, bilateral neurosensorial hearing loss and bilaterally abolished gag reflex.

Routine bloodwork and head CT showed no significant changes. CSF analysis showed an elevation of protein level and lymphocytic pleocytosis.

Serologies were positive for HIV antibody, with elevated viral load and low CD4 count. Serum and CSF rapid plasma reagin

(RPR) level was reactive with a high titer, and with a reactive serum *Treponema pallidum* particle agglutination assay (TPPA).

MRI before and after administration of gadolinium showed bilateral enhancement of the cisternal and canalicular portions of the acoustic-facial bundles. There was a nodular tissue component adjacent to petrous part of temporal bone, with meningeal enhancement, possibly due to syphilitic gumma. There was also increased T2 and FLAIR signal intensity in the adjacent cerebellar parenchyma, consistent with vasogenic edema and an anomalous enhancement of the ninth left cranial nerve. Sulcal enhancement was also observed at the right internal occipital level, presumably due to syphilitic meningitis.

A diagnosis of neurosyphilis in a patient with the initial diagnosis of HIV was made.

With appropriate treatment there was an improvement of headache and CSF markers, but no recovery of the hearing loss.

**Discussion:** Neurosyphilis' protean manifestations make its recognition and diagnosis a challenge. Co-infection with HIV results in earlier and more severe CNS involvement.

Brain MRI is an essential tool in diagnosis and monitoring.

## EP-049 - TUBERCULOMA INTRACRANIANO: UM DIAGNÓSTICO "REBUSCADO"

**Beatriz Medeiros**<sup>1</sup>; **Pedro Lopes**<sup>1</sup>; **Inês Amarante**<sup>1</sup>

1-Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada EPE

O envolvimento do sistema nervoso central (SNC) pode ocorrer em cerca de 5% a 10% dos casos de tuberculose extrapulmonar, estando associado a uma elevada mortalidade e morbidade. O tuberculoma é uma das manifestações a nível do SNC e o seu diagnóstico definitivo é estabelecido através da biópsia da lesão. Este procedimento acarreta um risco significativo de precipitar uma meningite tuberculosa, pelo que se evita a sua realização.

Mulher, 76 anos, com antecedentes de tuberculose pleural e Mal de Pott em 1998. Trazida ao serviço de urgência por quadro caracterizado por náuseas, vômitos, perda ponderal e estado confusional agudo, com uma semana de evolução. Apresentava-se febril, polipneica e com tosse produtiva. Ao exame neurológico salienta-se a existência de oftalmoparesia complexa, paralisia facial periférica direita e hemiparesia direita. Tomografia computadorizada crânio-encefálica sem alterações. Foi internada com o diagnóstico de traqueobronquite aguda, tendo-se iniciado antibioterapia empírica. Menos de 24 horas depois verificou-se um agravamento do quadro clínico, com alteração do estado de consciência e necessidade de ventilação mecânica. Posteriormente realizou ressonância magnética crânio-encefálica, que evidenciou duas lesões a nível do tronco cerebral, com captação de contraste em anel. LCR com 66 células (mononucleares), proteinorráquia 0,87 g/dL, glicorráquia 75 mg/dL, ADA discretamente elevada (20,2 UI/L), BAAR negativo, exame cultural negativo, painel de neurotrópicos e *Mycobacterium tuberculosis* negativos; IGRA e teste tuberculina negativos. Após discussão multidisciplinar assumiu-se o diagnóstico presuntivo de tuberculoma intracerebral e iniciou-se terapêutica com tuberculostáticos. Após um mês de tratamento, verificou-se marcada melhoria dos défices neurológicos e redução significativa do tamanho das lesões intracranianas.

Com este caso clínico pretende-se retratar o diagnóstico desafiante do tuberculoma cerebral, feito na larga maioria das vezes na base da presunção. A integração cuidada dos antecedentes, dos elementos clínicos e imagiológicos é fundamental no diagnóstico desta entidade reversível com tratamento tuberculostático.

## EP-050 - MENINGOENCEFALITE POR INFEÇÃO AO VÍRUS DENGUE: UMA FORMA RARA DE APRESENTAÇÃO

Jorge Miguel Ferreira<sup>1</sup>; Carolina Guerreiro<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Diana Melancia<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Unidade de Doenças Cerebrovasculares do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** O vírus dengue (género *Flavivirus*) é transmitido por artrópodes, sendo endêmico nas zonas tropicais. As suas manifestações clínicas variam de formas assintomáticas a febre hemorrágica com evolução para choque. Raramente se associa a doença do sistema nervoso, estando, no entanto, descrita invasão do SNC manifesta sob forma de meningite, encefalite ou ambas.

**Caso Clínico:** Sexo masculino, 48 anos, esteve uma semana antes no Brasil em região campestre do estado de S. Paulo. Já em, Portugal desenvolveu quadro de febre, (39°C) associado a mialgias intensas, com evolução no dia seguinte para alteração do estado mental com obnubilação e confusão. Sem história de picada de artrópodes ou desenvolvimento de exantema cutâneo. Na observação apresentava-se vígil, atenção dispersa, pouco captável, afasia global, rigidez da nuca instalada numa fase posterior. Avaliação laboratorial: ligeira leucocitose, elevação CK (854 U/L), hemoculturas negativas, serologia para sífilis, agentes bacterianos atípicos, VIH, vírus hepatotrópicos e pesquisa de plasmódio spp. negativas. Estudo de LCR: pleocitose mononuclear (89 leucócitos), hiperproteínorráquia (87,4 mg/dL), normoglicorráquia. Restante estudo microbiológico, micobacteriológico, pesquisa de vírus da família herpes e de enterovírus negativos. Estudo de autoimunidade negativo. Pesquisas PCR em esfregaço nasofaríngeo de SARS-CoV-2 e Influenza negativas. RM-CE sem alterações relevantes. EEG a documentar encefalopatia de grau moderado. Iniciada terapêutica com levetiracetam. Cumprido 5 dias de aciclovir e 7 dias de ceftriaxone e doxiciclina, tendo-se suspenso respetivamente o primeiro após estudo negativo para herpes vírus, e os segundos após exclusão de infeção bacteriana. A partir do quinto dia de sintomas houve melhoria progressiva do quadro. Posteriormente pedido estudo serológico de arbovírus, identificando-se serologia IgM positiva para dengue no soro.

**Conclusão:** Este caso ilustra uma manifestação rara de uma doença não endêmica em Portugal Continental. A sua identificação tem implicações tanto prognósticas como preventivas de complicações futuras.

## EP-051 - VÍRUS WEST NILE: POTENCIAL DE RISCO REAL?

Diana Valente<sup>1</sup>; Motasem Shamasna<sup>1</sup>; Catarina Félix<sup>1,2</sup>; Carlos Basílio<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Hospital de sFaro; 2-Departamento de Ciências Biomédicas e Medicina, Universidade do Algarve

**Introdução:** O *West Nile* é um flavivírus predominante em África, Ásia ocidental, América do Norte, Médio Oriente e Sul da Europa. A infeção humana ocorre, maioritariamente, após picada de mosquitos infetados. Aproximadamente 80% dos indivíduos afetados são assintomáticos, uma minoria desenvolve febre do Nilo, com náuseas, vômitos, febre, cefaleias e rash, e apenas 1% tem doença neuroinvasiva.

**Caso Clínico:** Reportamos o caso de um homem, de 74 anos, habitante em meio rural, com quadro de diarreia, vômitos, fe-

bre e alteração comportamental admitido no hospital onde, ao exame neurológico, se apresentava agitado e agressivo, com opsoclonus bilateral, mioclonias generalizadas proximais e distais dos 4 membros e ataxia apendicular. Analiticamente apresentava trombocitopenia discreta, lesão renal aguda, aumento das transaminases e dos parâmetros inflamatórios. Inicia, empiricamente, terapêutica com ceftriaxone e aciclovir e é realizada punção lombar demonstrativa de pleocitose de predomínio mononuclear e proteinorráquia. Os exames de imagem (TC CE e RM CE) não tinham alterações relevantes. Dadas as hipóteses diagnósticas de meningoencefalite vírica vs parainfecciosa vs paraneoplásica é, também, começado ciclo de imunoglobulina humana e metilprednisolona EV. Ao 4º dia de internamento, por alteração do estado de consciência (GCS 3) e dessaturação é transferido para a Unidade de Cuidados Intensivos, otimizando-se a antibioterapia com evolução favorável. Seis dias depois regressa ao serviço de neurologia. O estudo de neoplasia oculta foi negativo. A pesquisa de anticorpos IgG para vírus *West Nile* foi positiva no LCR. Tem alta apenas com discreta ataxia apendicular, sendo reavaliado, em consulta, 3 meses depois com melhoria da sintomatologia.

**Conclusão:** Este é, no nosso conhecimento, o quinto caso de infeção humana por *West Nile* confirmada serologicamente em Portugal. Não é claro se o vírus circula endemicamente no nosso país, mas os casos reportados indicam uma predominância na região sul. Desta forma, consideramos que se torna relevante vigilância ativa local.

## EP-052 - O ESPECTRO CLÍNICO DA NEUROCISTICERCOSE

André Costa<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Maria do Céu Branco<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

**Introdução:** A neurocisticercose corresponde à infeção parasitária mais frequente do sistema nervoso central, com particular relevo na região norte de Portugal. O quadro clínico é bastante heterogéneo e depende da localização, número e tamanho dos cisticercos, influenciando igualmente o tratamento. Apresentam-se 3 casos clínicos de neurocisticercose com manifestações clínicas e terapêuticas distintas.

**Caso Clínico:** Caso 1: Homem de 82 anos, diagnosticado em 2006 com neurocisticercose subaracnoideia (forma racemosa) e intraventricular em contexto de quadro de cefaleias e febre. Até 2019 realizou vários ciclos de terapêutica antiparasitária e corticoterapia. A 2019 por agravamento cognitivo e cefaleias realiza RM cerebral que evidencia hidrocefalia ativa. Submetido a derivação ventrículo-peritoneal com melhoria do quadro.

Caso 2: Mulher de 85 anos, internada em janeiro de 2022 por síndrome frontal (perda da iniciativa verbal, motora, incontinência urinária) e evidência de lesão frontal multiquística com hidrocefalia incipiente. Confirmou-se diagnóstico de neurocisticercose e foi submetida a derivação ventrículo-peritoneal em fevereiro de 2022, associada a terapêutica médica. Melhoria do quadro mesmo após remoção do shunt 3 semanas depois por complicação abdominal.

Caso 3: Senhor de 83 anos observado no serviço de urgência em contexto de queda da própria altura e suspeita de crise epiléptica. Durante a observação clínica presenciada crise tónico-clónica generalizada com remissão espontânea. TC cerebral a demonstrar múltiplas calcificações parenquimatosas com potencial epileptogénico. Evidência radiológica de cisticercose muscular. Alta medicado com levetiracetam 500 mg, 12/12 horas, sem recidiva de crises.

**Conclusão:** Estes casos ilustram o amplo espectro de manifestações clínicas da neurocisticercose. Apesar da tendência decrescente da prevalência desta patologia pretendemos alertar os clínicos da sua existência e potenciais complicações que podem requerer intervenção neurocirúrgica urgente.

## EP-053 - ASSOCIAÇÃO DE UM HERPES-ZÓSTER OFTÁLMICO E OFTALMOPARÉSIA

André Costa<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

**Introdução:** As complicações oculares de um herpes-zóster oftálmico são comuns e estão reportadas em 20%-70% dos casos, no entanto as neurológicas são menos frequentes. O envolvimento de outros pares cranianos é incomum na fase aguda da doença.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de uma mulher de 77 anos com antecedentes de HTA, dislipidémia, diabetes insulino-dependente e doença renal crónica estágio III. Dirigiu-se ao serviço de urgência por quadro de dor ocular esquerda com diminuição da acuidade visual e cefaleia hemicraniana ipsilateral interpretado como conjuntivite e medicada de acordo. Por persistência das queixas e aparecimento de lesões vesiculares no território do ramo oftálmico do V par craniano ficou internada para vigilância com o diagnóstico de herpes zóster oftálmico. Iniciou aciclovir oral 800 mg, 8/8h e terapêutica tópica após avaliação por Oftalmologia. É novamente avaliada pela especialidade cerca de 12 dias após início da terapêutica por manter lacrimejo, dor e fotofobia marcadas. Por envolvimento do nervo ótico esquerdo e oftalmoplegia é observada por Neurologia, que objetiva parésia completa do III par craniano. Iniciou aciclovir endovenoso ajustado à função renal e prednisolona 60 mg/dia. O estudo do LCR demonstrou pleocitose mononuclear (284) e PCR positiva para o vírus varicela-zóster. A RM cerebral suportou o diagnóstico clínico e revelou lesões hiperintensas em T2/FLAIR na cápsula interna, hipotálamo esquerdo e núcleo lenticular. Verificou-se melhoria clínica com recuperação paulatina da acuidade visual e remissão parcial da oftalmoparésia.

**Conclusão:** O nosso caso ilustra o possível envolvimento do II e III par cranianos no herpes-zóster oftálmico, pelo que o clínico deverá estar alertado para estas situações e realizar uma avaliação sistemática da oculomotricidade nestes doentes. A literatura demonstra um prognóstico favorável, verificando-se remissão completa da oftalmoparésia na maioria dos casos.

## EP-054 - CEREBRITE BACTERIANA SUBAGUDA A GRANULICATELLA ADJACENS

Tiago Oliveira<sup>1</sup>; João Caria<sup>1</sup>; João Lourenço<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** As infeções do sistema nervoso central (SNC) são entidades potencialmente graves e complexas na sua apresentação e diagnóstico, sobretudo no hospedeiro imunodeprimido.

**Caso Clínico:** Mulher de 36 anos, com antecedentes de diabetes tipo 1, com mau controlo metabólico e doença renal crónica em estágio 5, sob hemodiálise. Admitida no serviço de urgência por episódios autolimitados de alteração da consciência, assimetria facial, movimentos involuntários e parestesias do hemicorpo esquerdo. Objetivou-se parésia facial central esquerda, asterixis no membro superior e dismetria na prova dedo-nariz ipsilaterais. A TC-CE identificou uma lesão corticosubcortical fronto-temporo-insular direita, com realce heterogéneo após contraste.

Realizou-se punção lombar com exame citoquímico inocente, exames culturais e de biologia molecular foram negativos. Ficou internada para estudo e realizou: RM-CE que revelou “múltiplas lesões, circunscritas por edema e com reforço de gadolínio em anel, com possível etiologia infecciosa”, na topografia previamente descrita; TC de corpo sem evidência de disseminação infecciosa ou neoplásica; ecocardiograma transtorácico e transesofágico não sugestivos de endocardite infecciosa. A destacar isolamento, em hemocultura de sangue periférico da admissão, de *Granulicatella adjacens*. Foi admitida possível infeção do SNC por este agente e iniciada monoterapia com ampicilina e alterada após dez dias para terapia com gentamicina e vancomicina, dirigida, com boa resposta clínica e imagiológica (em RM-CE após um, dois e seis meses de tratamento).

**Conclusão:** Este caso constitui uma rara descrição de possível infeção do SNC por este agente. Apesar da ausência de isolamento do agente em amostras do SNC, a valorização da sua deteção em hemocultura e início do tratamento conduziu a melhoria clínica e imagiológica mantida, o que aponta para a provável etiologia infecciosa por este agente.

## D. Desmielinizantes

### EP-055 - DA INFEÇÃO À DOENÇA NEUROLÓGICA

Catarina Silva Araújo<sup>1</sup>; Sofia Lopes<sup>1</sup>; Carla Morgado<sup>1</sup>; Mariana Marques<sup>2</sup>; Luís Rufo Costa<sup>3</sup>; Isabel Loução Amorim<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga; 2-Hospital Vila Franca de Xira; 3-Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE

**Introdução:** A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma polirradiculoneuropatia periférica aguda caracterizada por fraqueza muscular simétrica progressiva, tipicamente precipitada por uma infeção prévia. Existem vários casos descritos em associação com a infeção por VIH e, menos frequentemente, com a infeção por *plasmodium falciparum*.

**Caso Clínico:** Homem de 61 anos, caucasiano, emigrante em Angola, com antecedentes de um internamento no mês anterior por Malária. Recorre ao serviço de urgência por noção de falta de força e parestesias nos quatro membros, com predomínio distal nos membros superiores e inferiores, com três semanas de evolução, bem como dor localizada nas regiões anteriores das coxas, sem fatores de alívio ou agravamento. Nos últimos três dias apresentava agravamento notório, com incapacidade para marcha de forma autónoma. Ao exame apresentava tetraparesia de predomínio distal, pior nos membros direitos; reflexos osteotendinosos diminuídos nos membros superiores; hipostesia vibratória até às cristas ilíacas, erros proprioceptivos no hálux e tornozelo. Estudo com RM cerebral e lombossagrada, sem alterações. A punção lombar realizada apresentava 43 células e 1,73 g de proteínas, sem consumo de glicose. O estudo analítico revelou infeção por VIH, desconhecida previamente, CD4+: 289 (13,6%) e carga vírica 1 450 000 cópias/mL. Cumpriu cinco dias de tratamento com imunoglobulina humana endovenosa, com melhoria clínica progressiva. Na mesma altura iniciou terapêutica anti-retrovírica.

**Conclusão:** A SGB pode surgir em associação com a infeção por VIH, sobretudo em não imunocomprometidos mas podendo ocorrer em qualquer estágio da infeção. Apesar de não serem tão comuns, também estão descritos casos após malária.

Se existe maior probabilidade de SGB quando estas duas infeções surgem no mesmo doente não está bem definido, no entanto, este facto não altera a abordagem do doente.

## D. Infeciosas

### EP-056 - LEUCOENCEFALOPATIA MULTIFOCAL PROGRESSIVA ESPONTÂNEA REFRACTÁRIA A INIBIDOR PD-1

André Rêgo<sup>1</sup>; Ana Monteiro<sup>1</sup>; Marta Lopes<sup>1</sup>; Maria Matos<sup>1</sup>; Carlos Casimiro<sup>1</sup>; Carlos Figueiredo<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>; Mariana Santos<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

A leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP) é uma infecção grave do sistema nervoso central, geralmente associada a imunossupressão sobretudo por HIV, imunossuppressores ou doenças hematológicas.

Doente de 72 anos com hipertensão arterial e perturbação esquizoafectiva é internada com quadro de descoordenação motora do hemisfério esquerdo de datação imprecisa, tendo sido vista no seu estado habitual no mês prévio. Exame neurológico inicial com disartria grave e hemiataxia direita ligeira. A avaliação analítica inocente (incluindo auto-imunidade e HIV). TC-CE normal e RM-CE com angio-RM com lesão do pedúnculo cerebeloso direito em território parcial da artéria cerebelosa ântero-inferior, hipersinal T2, hipossinal T1, sem edema, sem restrição à difusão ou realce de contraste. ETT e holter inocentes. A punção lombar (PL) revelou citológico normal, ausência de bandas oligoclonais e vírus JC negativo. Notou-se agravamento clínico em semanas com quadro de vômitos incoercíveis, disfagia e dificuldades na marcha. Na reobservação com nistagmo evocado pelo olhar multidirrecional, paralisia facial tipo periférica bilateral, engastamento frequente, ataxia axial e apendicular bilateral. A repetição de RM-CE revelou propagação lesional para o hemisfério cerebeloso contralateral e atingimento dorsal do tronco encefálico. A repetição da PL revelou pleocitose, hiperproteinorraquia, normoglicorráquia e PCR vírus JC positiva. Estudo hematológico com imunofixação inocente e contagem linfocitária com défice de CD8+ isolado. Foi realizado ciclo de imunoglobulina sem resposta e tratamento com pembrolizumab (3 ciclos). Dias após o último ciclo a doente foi admitida por dispneia e estridor, tendo sido diagnosticada paralisia das cordas vocais. A TC-CE mostrou hipodensidades em ambos os pedúnculos cerebelosos e tronco encefálico. A doente faleceu por complicações respiratórias ao quinto dia de internamento.

A repetição da PL na suspeita de LEMP é fundamental para confirmação diagnóstica e evicção de biópsia. A reversão da imunossupressão é a base da terapêutica, não existindo opções terapêuticas eficazes para casos em que tal seja impossível.

### EP-057 - VARIABILIDADE FENOTÍPICA NAS MIELITES LONGITUDINALMENTE EXTENSAS PARAINFECCIOSAS

Sofia Lopes<sup>1</sup>; Ana Rita Silva<sup>1</sup>; Andreia Ferreira<sup>1</sup>; Sofia Marques<sup>1</sup>; Joana Pinto<sup>1</sup>; Sara Varanda<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga - Serviço de Neurologia

**Introdução:** As mielites parainfecciosas caracterizam-se por manifestações motoras, sensitivas e disautónomicas despoletadas por um processo imunomediado no contexto de uma infeção.

**Objectivos:** Analisar os casos de mielite longitudinalmente extensa parainfecciosa observados numa enfermaria de Neurologia de um hospital terciário.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo.

**Resultados:** Identificamos 7 mielites parainfecciosas, 5 do-

entes do sexo masculino, com uma média de idades de 48 anos: SARS-CoV-2 (n=4); *Borrelia burgdorferi* (n=1); *Mycobacterium tuberculosis* (n=1); *Varicella Zoster* (n=1). O tempo médio entre infeção e os défices neurológicos foi de 9 dias. Os casos com infeção recente sintomática por SARS-CoV-2 apresentaram-se com tetraparesia (n=2), paraparesia (n=1) e monoparesia crural (n=1) piramidais; nível sensitivo e retenção urinária (n=3). O doente com neuroborreliose (anti-borrelia IgM positivos) apresentou quadro de vômitos e desequilíbrio seguido de hemiparesia de predomínio braquial com hipoestesia tátil/álgica, erros proprioceptivos e dismetria. O doente com tuberculose apresentou quadro arrastado de febre, perda de peso e hipersudorese, seguido de paraparesia e retenção urinária, sem envolvimento sensitivo. A última doente, apresentou-se com vesículas compatíveis com herpes zoster seguida de tetraparesia hiperreflexica e nível sensitivo. Todos os doentes apresentavam lesões medulares longitudinalmente extensas, 6 com líquido inflamatório (linfocitário). Os doentes com neuroborreliose, tuberculose, herpes zoster e um doente com infeção por SARS-CoV-2 foram tratados com ceftriaxone, tuberculostáticos, aciclovir e remdesivir respectivamente. Associadamente, 6 cumpriram ciclo de metilprednisolona, 2 IgEV e 1 plasmáfereze. À exceção de 2 doentes com infeção a SARS-CoV-2 (e comorbilidades prévias) que apresentaram mRS=4, os restantes evoluíram favoravelmente (mRS entre 1 e 2) à data de alta.

**Conclusão:** Numa era de ascensão dos tratamentos imunomoduladores e imunossuppressores, com efeito nas mielites inflamatórias ou idiopáticas, mantém-se mandatória a exclusão de causas infecciosas atendendo à necessidade de um tratamento diferente ou complementar com antimicrobianos. Pistas clínicas poderão ajudar na distinção das diversas etiologias possíveis.

### EP-058 - MENINGOCEREBELITE NÃO INFECCIOSA NA IMUNODEFICIÊNCIA COMUM VARIÁVEL

Catarina Serrão<sup>1</sup>; Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>; Catarina Rodrigues<sup>1</sup>; Maria Fortuna Baptista<sup>1</sup>; Vanessa Carvalho<sup>1,3</sup>; Ana Patrícia Antunes<sup>1,3</sup>; Luísa Albuquerque<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa; 2-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** A imunodeficiência comum variável (IDCV) é a imunodeficiência primária sintomática mais frequente, representando um espectro heterogéneo de entidades com hipogamaglobulinemia. Classicamente associada a maior suscetibilidade para infeções, existem também manifestações inflamatórias não infecciosas, incluindo envolvimento do SNC.

**Caso Clínico:** Mulher, 25 anos, com diagnóstico recente de IDCV com doença pulmonar intersticial linfocítica granulomatosa e esplenomegalia, sem tratamento. Apresentou-se com cefaleia de novo, holocraniana tipo pressão, persistente, com fotofobia, de agravamento progressivo e com resposta parcial à analgesia; ao fim de 3 meses, queixas progressivas de desequilíbrio e descoordenação da mão direita. No exame neurológico, ataxia do membro superior direito e discreta ataxia da marcha, sem papiledema ou sinais meníngeos. RM-CE identificou extensa área de realce heterogéneo paqui- e leptomeníngeo e edema envolvendo o vérmis, hemisférios cerebelosos e pedúnculos cerebelosos médios. PL com pressão de abertura normal, pleocitose de predomínio linfocítico (64 células/mm<sup>3</sup>) e discreta hiperproteinorraquia (54 mg/dL), bandas oligoclonais

sem correspondência no soro, com exames bacteriológico, serológico e anatomopatológico negativos. Avaliação laboratorial mostrou hipogamaglobulinemia IgG e IgA, com autoimunidade sistêmica, enzima conversora da angiotensina e IgG subclasse 4 sem alterações. Foi assumido envolvimento granulomatoso do SNC em contexto de IDCV, iniciou pulso de metilprednisolona e imunoglobulina endovenosa 0,4 g/kg, seguido de prednisolona 1 mg/kg/dia, verificando-se melhoria sintomática e redução da pleocitose (25 células/mL). Dois e 5 meses depois, constatou-se resolução da cefaleia, exame neurológico normal e RM-CE com melhoria imagiológica significativa. Manteve imunoglobulina mensal e iniciou redução da corticoterapia.

**Conclusão:** Este caso ilustra a complexidade fenotípica da IDCV. As manifestações não infecciosas do SNC são raras, implicando um diagnóstico diferencial abrangente e uma abordagem multidisciplinar. Apesar de não dispormos de caracterização histopatológica, este assume-se como diagnóstico mais provável numa doente com doença pulmonar granulomatosa confirmada e evolução favorável sob corticoterapia.

## EP-059 - LESÃO INFILTRATIVA DO SNC EM DOENTE TRANSPLANTADO RENAL: A JORNADA DIAGNÓSTICA ATÉ À NOCARDIOSE

**Daniel Ferreira**<sup>1,2</sup>; Ana Lídia Neves<sup>1</sup>; António Martins<sup>2,3</sup>; André Guimarães<sup>2,3</sup>; Juliana Xu<sup>4</sup>; Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>2,5</sup>; Carolina Silva<sup>5</sup>; André Pinto<sup>2,3</sup>; Nélia Neves<sup>2,3</sup>; Jorge Pinheiro<sup>6</sup>; Isabel Maia<sup>7</sup>; Ana Lídia Teresa Pinho<sup>8</sup>; Sandra Rebelo<sup>2,9</sup>; Carina Reis<sup>10</sup>; Joana Guimarães<sup>1,2</sup>; Andreia Costa<sup>1,2</sup>

1-Departamento Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Departamento de Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 4-Departamento de Medicina Interna, Centro Hospitalar Póvoa de Varzim Vila do Conde; 5-Departamento de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 6-Departamento de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 7-Serviço de Medicina Intensiva, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 8-Departamento de Nefrologia, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 9-Departamento de Patologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 10-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto

**Introdução:** As complicações neurológicas são frequentes em doentes submetidos a transplante renal e exigem um amplo diagnóstico diferencial.

**Caso Clínico:** Jovem de 30 anos, antecedentes de nefropatia de IgA, submetido a transplante renal há 4 anos. Sob prednisolona, tacrolimus e ácido micofenólico.

Admitido por alterações do comportamento com 6 dias de evolução e diminuição do débito urinário. Apresentava-se apirético, sem outras alterações nos sinais vitais, lentificação psicomotora, desorientação temporo-espacial e hemiparesia direita (grau 4/5). Analiticamente com agravamento severo da função renal e TC-cerebral com múltiplas hipodensidades cortico-subcorticais bilaterais.

Foi internado em UCI sob terapêutica empírica com ceftriaxone, ampicilina, aciclovir e corticoterapia (antiedematoso). Do estudo complementar: RM-cerebral com múltiplas lesões supratentoriais, hipersinal T2, halo de restrição à difusão e fruste captação de contraste; duas colheitas de LCR sem aumento da celularidade ou hiperproteinorraquia, estudo bacteriológico, micológico, biologia molecular alargada e imunofenotipagem sem alterações. Foi transferido para enfermaria, tendo sido evidente uma melhoria da encefalopatia, em provável relação

com a melhoria da função renal e redução de corticoterapia. Foi submetido a biópsia cerebral, com estudo anatomo-patológico a desfavorecer a possibilidade de neoplasia linfoproliferativa, favorecendo uma hipótese inflamatória/infecciosa, tendo sido equacionada a hipótese de ADEM. Após rediscussão multidisciplinar, foi realizado estudo microbiológico complementar da biópsia, com positividade para DNA *Nocardia spp.* Iniciou cotrimoxazol e imipenem com melhoria das lesões em RM-cerebral, nunca tendo apresentado patologia pulmonar. Como intercorrências desenvolveu coriorretinopatia serosa central secundária a corticoterapia e recrudescência da nefropatia de IgA, em provável relação com diminuição da imunossupressão que motivou transplantectomia com reinício de hemodiálise.

**Conclusão:** A investigação diagnóstica exaustiva com biópsia cerebral associada à análise anatomopatológica e molecular adequadas mostraram-se cruciais neste doente. Dado que os estudos iniciais muitas vezes se revelam insuficientes e a apresentação clínica/imagiológica são atípicas, torna-se mandatória uma elevada suspeita de infeções do SNC nos doentes imunossuprimidos.

## EP-060 - LISTERIA MONOCYTOGENES ASSOCIADA AO SUBTIPO AXONAL DE SÍNDROME DE GUILLAN-BARRÉ

**Rita Cagigal**<sup>1</sup>; André Araújo<sup>2</sup>; J. A. Mendes Ribeiro<sup>1</sup>; Amélia Mendes<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** A *Listeria monocytogenes* é uma bactéria gram-positiva causadora de listeriose, uma zoonose transmitida maioritariamente por via fecal-oral. Usualmente infeta recém-nascidos, idosos ou imunodeprimidos, contudo pode contaminar adultos imunocompetentes. A sua manifestação neurológica mais comum é a meningoencefalite, sendo pouco frequente o envolvimento do sistema nervoso periférico e, portanto, a neuropatia axonal motora aguda (AMAN) constitui uma manifestação particularmente rara de listeriose.

**Caso Clínico:** Homem de 60 anos, sem antecedentes de relevo. Recorre ao SU por fraqueza ascendente progressiva nos membros, com 1 semana de evolução, associada a obstipação. Sem história de trauma, infeção ou vacinação prévia. Objetivamente, estava apirético, apresentava diparesia facial, disartródia, disfagia e tetraparesia arreflexica, sem capacidade de marcha autónoma. A TC cerebral e estudo analítico realizados não mostravam alterações relevantes. LCR: 3 células/campo, hiperproteinorraquia de 167 mg/dL, sem consumo de glicose.

Foi assumido o diagnóstico de síndrome de Guillan-Barré (SGB), com envolvimento dos nervos cranianos.

Realizou estudo analítico, serológico e auto-imune alargado, negativo. A pesquisa de *Listeria monocytogenes* foi positiva no LCR. A RM cerebral não mostrou alterações relevantes. O ECN/EMG cumpriu os critérios para uma classificação eletrofisiológica no subtipo de polineuropatia axonal motora aguda (AMAN).

Foi assumida a *Listeria* como agente etiológico. O doente cumpriu 21 dias de ampicilina e 5 dias de imunoglobulina humana (IVIG), porém o internamento foi complicado por múltiplas intercorrências infecciosas, metabólicas e HTA resistente.

Após 4 meses de internamento e 2 de fisioterapia intensiva, o doente recuperou, apresentando atualmente sequelas motoras mínimas.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de neuropatia motora axonal aguda (AMAN) com envolvimento dos nervos cranianos e sem aparente envolvimento do SNC secundário a infeção por *Listeria*.

Alertamos para a inclusão da *Listeria* na investigação etiológica do SGB, mesmo quando não há um contexto epidemiológico conhecido.

## EP-061 - HERPES SIMPLEX TIPO 2: UM CAMALEÃO DA NEURORRADIOLOGIA

Filipa Castelhao<sup>1</sup>; Diogo Marques<sup>1</sup>; Francisca Sena Batista<sup>1</sup>; Cristina Marques<sup>1</sup>; Ana Cristina Rios<sup>1</sup>

1-Serviço Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** Os vírus *Herpes Simplex* são agentes etiológicos frequentes de encefalite. Condicionam elevada morbidade e mortalidade. O *Herpes Simplex* tipo 1 é responsável por 90% das encefalites herpéticas e envolve tipicamente as estruturas límbicas, de forma bilateral e assimétrica. O *Herpes Simplex* tipo 2, mais raro, tem uma apresentação imagiológica mais heterogênea, sem um claro padrão definido. Consequentemente, a suspeição clínica e imagiológica é crucial para o diagnóstico desta entidade, cujo prognóstico depende do tratamento precoce.

**Caso Clínico:** Homem, 52 anos, sem antecedentes pessoais relevantes. Recorreu ao SU por quadro clínico de diminuição progressiva da força dos membros inferiores, com 6 meses de evolução. Do exame neurológico inicial destaca-se discurso disártrico e tetraparésia, de predomínio direito (grau 3). Foi realizada TC crânio-encefálica seguida de RM, e esta revelou hipersinal T2 difuso do tronco cerebral e cerebelo com extensão supratentorial, talâmica e temporo-mesial bilateral, assimétrica, de predomínio esquerdo e com carácter tumefactivo. Associava-se redução dos espaços de LCR infratentoriais e hidrocefalia supratentorial com atividade.

Por agravamento clínico (deterioração do estado de consciência, dificuldade respiratória, taquicardia, acentuação da hemiparesia direita) foi submetido a craniectomia descompressiva.

Da extensa investigação clínico-laboratorial, incluindo pesquisa PCR de vírus neurotrópicos no LCR salienta-se positividade para *Herpes Simplex* tipo 2.

Foi estabelecido o diagnóstico de encefalite herpética e iniciou terapêutica com aciclovir.

O internamento longo, em cuidados intensivos, pautou-se por inúmeras complicações sistémicas que contribuíram para degradação do estado neurológico e físico, com dependência completa das atividades de vida diária.

**Conclusão:** Este caso tem como objetivo alertar para a importância de considerar o *Herpes Simplex* tipo 2 como potencial agente em casos de encefalite com evolução clínica e imagiológica atípica, tornando premente o diagnóstico precoce e administração de terapêutica dirigida.

## EP-062 – ENCEFALITE: UMA ESPADA DE DOIS GUMES

Leonor Dias<sup>1,2</sup>; Daniel Ferreira<sup>1,2</sup>; Maria Inês Matos<sup>3</sup>; Bruno Besteiro<sup>3</sup>; Lúcia Ribeiro<sup>4</sup>; Lurdes Santos<sup>4</sup>; Pedro Abreu<sup>1,2</sup>; Andreia Costa<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE; 4-Serviço de Doença Infeciosas, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE

**Introdução:** A encefalite herpética é uma infeção do sistema nervoso central com um curso monofásico. A ausência de recuperação após terapêutica apropriada deve levantar a suspeita de complicações autoimunes.

**Caso Clínico:** Homem de 70 anos, com síndrome antifosfolípica e fatores de risco vasculares, é admitido por quadro febril subagudo e lentificação psicomotora. À avaliação: febril, sonolento, com desorientação temporal, anosognosia, hemianopsia homónima e parésia braquial esquerda, sem sinais meníngeos. Sem alterações analíticas. A TC-CE evidenciou hipodensidade cortico-subcortical insular, temporal anterior e medial direita. Iniciou terapêutica empírica endovenosa com aciclovir 800 mg, ceftriaxona 2 g, e ampicilina 2 g. As hemoculturas, antigenúrias e painel de vírus respiratórios foram negativos. No primeiro dia de internamento apresentou crises focais motoras esquerdas, iniciando levetiracetam 1000 mg bid. O EEG demonstrou encefalopatia difusa e descargas epileptiformes lateralizadas periódicas hemisféricas direitas. A RM-CE apresentou hipersinal das regiões temporo-insulares bilaterais de predomínio direito, sem captação de contraste. A punção lombar, realizada no quinto dia de internamento (dada hipocoagulação), detetou pleocitose linfocítica (141 células/mm<sup>3</sup>, 97% mononucleares), hiperproteinoorraquia e PCR-HSV-1 positivo. Apesar da terapêutica, houve deterioração do estado de consciência e necessidade de entubação. Repetiu RM-CE, evidenciando-se maior extensão das lesões temporo-insulares e lobo temporal direito, com conteúdo hemático e captação de contraste. A má evolução clínica conduziu a investigação de causas alternativas. Repetiu estudo de líquido, excluindo-se outras etiologias infecciosas, e painel de encefalites auto-imunes (EA), apresentando anticorpo LGI1 fracamente positivo no soro. Realizou pulsos de 1g de metilprednisolona endovenosa, 5 dias, sem recuperação. Pela gravidade neurológica, e bacteriémia por *Enterococcus faecalis* não controlada, não foi escalada terapêutica imunossupressora, tendo falecido.

**Conclusão:** O prognóstico da encefalite herpética depende da precocidade terapêutica. A EA-LGI1 é uma complicação rara pós-infeção HSV-1, com mau prognóstico. A progressão clínica e imagiológica apesar dos antiviricos deve sugerir esta possibilidade, permitindo a sua identificação e terapêutica mais atempada.

## EP-063 - VASCULITE INFECCIOSA DO SNC EM DOENTE HIV: UMA INFEÇÃO POR VZV

Artur Nascimento<sup>1</sup>; André Rêgo<sup>1</sup>; Carlos Figueiredo<sup>1</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** O aumento da incidência de doença cerebrovascular em doentes HIV deve-se a múltiplos mecanismos específicos, como a aterosclerose acelerada, as alterações endoteliais, as coagulopatias e ainda as vasculites infecciosas por agentes oportunistas. Estas infeções comportam elevada morbimortalidade quando não diagnosticadas e tratadas atempadamente.

**Caso Clínico:** Um homem de 35 anos, VIH-positivo desde 2010, sem terapêutica instituída, com história de herpes-zoster oftálmico recente, foi admitido por quadro súbito de hemiparésia direita com hemihipostesia, parésia facial central direita, hemianopsia homónima direita, disartria e afasia global. Após a admissão, foi presenciada recuperação completa dos défices que terão perdurado por 30 minutos. Nas 2 horas subsequentes, registaram-se quatro episódios idênticos, em aparente relação com manobras ortostáticas, com duração inferior a 20 min e intervalos assintomáticos, sugerindo um mecanismo de hipoperfusão. O estudo imagiológico revelou estenose proximal da artéria cerebral média (ACM) esquerda, sem lesão isquémica estabelecida. Por recuperação completa dos défices com o decúbito, não foi realizada terapêutica de reperfusão. Colocou-se a hipótese de vasculopatia do SNC, secundária a infeção por VZV, que motivou a realização de uma punção lombar. A

análise do líquor revelou 32 células (monomorfonucleares), hiperproteinorráquia (74 mg/dL), PCR VZV positiva e IgG anti-VZV com rácio LCR/soro aumentado. Iniciou antiagregação simples, prednisolona oral e aciclovir endovenoso, sem registo de recorrência durante o período de seguimento.

**Conclusão:** Neste caso, tratando-se de um doente imuno-comprometido, sem terapêutica instituída e com história de herpes-zóster oftálmico ipsilateral à estenose arterial, a hipótese de vasculite foi preeminente. Um terço das vasculopatias não ateroscleróticas do SNC são de etiologia infecciosa, envolvendo vasos de largo e médio calibre. Na vasculopatia secundária a VZV, ocorre inflamação transmural, com potencial formação de estenoses. O método diagnóstico mais sensível é o doseamento de IgG anti-VZV no líquor. O tratamento consiste em aciclovir e um ciclo curto de corticoterapia.

## EP-064 - CASO IMPORTADO DE MENINGOENCEFALITE POR TICK BORN ENCEPHALITIS VIRUS

Catarina Borges<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** Perante um quadro de meningoencefalite com contexto epidemiológico adequado e após a exclusão de agentes infecciosos mais prevalentes, determinados agentes etiológicos devem ser investigados. O TBEV ("Tick born encephalitis virus") é um vírus transmitido por carraça cuja infecção é frequentemente manifesta por meningoencefalite, tipicamente com curso bifásico.

**Caso Clínico:** Mulher de 44 anos com quadro de 6 dias de evolução, inicialmente, pautado por cefaleia, febre, mialgias e anorexia, ao qual acresceram síndrome confusional, sonolência e, por fim, perturbação da linguagem. A doente trabalhou em vinhas na Suíça e regressou a Portugal na semana prévia ao início dos sintomas. O marido referiu quadro de cefaleias e vômitos 1 mês antes. Ao exame neurológico no serviço de urgência, identificação psicomotora, disfunção executiva e afasia global. Sem alterações de relevo em TC-CE e estudo analítico. Electroencefalograficamente com disfunção hemisférica esquerda. O estudo de líquor mostrou pleocitose de predomínio mononuclear, normoglicorráquia, hiperproteinorráquia e requisitados painéis de meningite vírica, bacteriana e de zoonoses. No internamento, doente mencionou picada de carraça durante estadia na Suíça. Em RM cerebral, objectivado hipersinal T2/FLAIR bitalâmico e temporal interno esquerdo sem restrição à difusão ou captação de contraste. Face ao contexto epidemiológico, havia-se alargado a investigação com testes serológicos para TBEV, que se revelaram positivos. Foi privilegiada a terapêutica sintomática/suporte. A doente evoluiu favoravelmente com resolução dos achados neurológicos descritos à admissão, à excepção síndrome Parkinsónica mista.

**Conclusão:** Como a viremia do TBEV terá duração de 3-5 dias, a sua pesquisa por PCR além deste período poderá ser negativa, tal como verificado neste caso. Face à íntima conexão entre Portugal e países da Europa Central onde o TBEV é endémico e à sua incidência crescente, pretendemos alertar para esta hipótese diagnóstica, sobretudo se história epidemiológica concordante e mesmo que painel de rt-PCR negativo.

## EP-065 - UM CASO ATÍPICO DE LEUCOENCEFALOPATIA MULTIFOCAL PROGRESSIVA COM ENVOLVIMENTO ISOLADO DA FOSSA POSTERIOR

Sara Rosa<sup>1</sup>; Gonçalo Gama Lobo<sup>1</sup>; Maria Coutinho<sup>1</sup>; Carolina Pinheiro<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** A leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP) é uma doença desmielinizante causada pelo vírus oportunisto JC. Tipicamente, tem envolvimento multifocal e assimétrico da substância branca subcortical supratentorial dos lobos parieto-occipitais e frontais. As manifestações clínicas são diversas, dependendo da topografia afetada. Seguidamente, reportamos um caso de LEMP com apresentação clínica e imagiológica atípicas.

**Caso Clínico:** Doente de 61 anos, sexo masculino, com antecedentes pessoais de infeção por VIH-1 em estadio de SIDA, com má adesão a TARV, que recorreu ao SU por alteração da fala e perda de força do hemicorpo direito que notara ao acordar. À admissão objetivou-se fala escandida, tremor de intenção, hipermetria e adiadococinésia apendiculares direitas e marcha de base alargada.

A TC-CE revelou lesão hipodensa hemisférica direita. A RM-CE mostrou lesão hemisférica direita e vermiana, hiperintensa em T2 FLAIR, sem restrição à difusão ou realce após contraste, de aspeto tumefacto e com discreto efeito de massa, sem território vascular definido. Considerou-se pouco provável a hipótese diagnóstica de AVC e o doente foi internado para vigilância e investigação etiológica.

Realizaram-se RM-CE periódicas, que mostraram aumento progressivo do tamanho da lesão descrita, com envolvimento crescente do hemisfério esquerdo, pedúnculos cerebelosos médios e protuberância. O LCR apresentava aumento dos leucócitos, com predomínio de polimorfonucleares e hiperproteinorráquia. A pesquisa de microrganismos no LCR foi positiva para o vírus JC. A contagem de células CD4+ era de 98 células/uL. Assim, realizou-se o diagnóstico presumido de LEMP e o doente teve alta com indicação para realização de TARV e reabilitação motora. Mantém atualmente os défices neurológicos descritos inicialmente, sem desenvolvimento de nova sintomatologia.

**Conclusão:** A LEMP com envolvimento infratentorial isolado é uma entidade rara. Deve suspeitar-se deste diagnóstico num doente com imunodeficiência e ataxia cerebelosa ou paralisia de pares cranianos. Apesar do prognóstico reservado, o tratamento com TARV pode prolongar a sobrevivência.

## EP-066 - INFEÇÃO DO SNC POR VARICELA ZOSTER

Ana João Marques<sup>1</sup>; Catarina Borges<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

**Introdução:** O vírus varicela zoster (VZV) é causa conhecida de infeção do SNC. A clínica é heterogénea, distinguindo-se duas síndromes: meningite e meningoencefalite. Contudo, existe ainda pouco conhecimento acerca das potenciais características clínicas e para-clínicas distintivas destas duas formas de apresentação.

**Objetivos:** Descrever a epidemiologia, manifestações clínicas e investigação complementar em doentes com infeção do SNC por VZV.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, observacional, com base em registos clínicos, dos doentes com infeção do SNC por VZV ad-

mitidos ao Internamento de Neurologia entre 2015-2021.

**Resultados:** Identificámos 11 doentes com isolamento de VZV no LCR. Tratava-se de população composta por 63,6% de mulheres e mediana de idades de 72 anos (41-91). Diagnosticou-se meningoencefalite em 54,5% dos casos e meningite nos restantes. Os doentes estavam sintomáticos a uma mediana de 18 horas (4-168). Globalmente, os sintomas/sinais mais comuns foram síndrome confusional aguda e erupção cutânea herpética (77,2%). Nos doentes com encefalite, as manifestações clínicas mais prevalentes foram: síndrome confusional (100%), sonolência (66,7%), erupção cutânea (66,7%), febre (50%) e náusea/vómitos (50%). Nos casos de meningite, a cefaleia e/ou erupção cutânea estiveram presentes em 80% dos doentes. O estudo do LCR mostrou uma mediana de 154 células, contra 110 células no grupo com meningoencefalite. Proteinorráquia mais elevada no grupo com encefalite (mediana de 1,16 g/dL). Nenhum doente com meningite apresentou alterações neuroimagiológicas. Todos os doentes foram tratados com aciclovir, durante uma mediana de 14 dias e a duração de internamento foi semelhante nos dois grupos. A percentagem de doentes com sequelas foi superior no grupo com meningite (80% vs 50%) e apenas se registou 1 óbito (um caso de meningoencefalite).

**Conclusão:** A infeção do SNC por VZV tem sintomatologia comum nas suas diferentes síndromes e apresenta-se na maioria das vezes com atingimento cutâneo, sendo o estudo neuroimológico ferramenta fundamental para caracterização clínica e estabelecimento prognóstico.

## EP-067 - INFEÇÕES DO SNC POR VÍRUS VARICELA ZÓSTER E HERPES SIMPLEX: O QUE AS DISTINGUE?

Ana João Marques<sup>1</sup>; Mariana Vargas<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 Alto Douro, Vila Real, Portugal

**Introdução:** Os vírus herpes simplex (HSV-1 e 2) e varicela zoster (VZV), ambos a-herpesvirus, causam neuroinfeção clinicamente distinta, e de gravidade e consequências variáveis.

**Objetivos:** Descrever as manifestações clínicas, características do LCR e anomalias neurorradiológicas de adultos com infeções do SNC por HSV e VZV.

**Métodos:** Estudo retrospectivo com base nos registos clínicos dos doentes com infeção do SNC por VZV e HSV-1 internados entre 2015 e 2021 no nosso hospital.

**Resultados:** Identificaram-se 20 doentes, 11 com pesquisa positiva no LCR para VZV e 9 para HSV-1. A idade mediana foi inferior no grupo HSV-1 (64 vs 72 anos), o género feminino maioritário no grupo VZV (63,6%). Todos os casos HSV-1 se manifestaram por meningoencefalite, o que só aconteceu em 54,5% dos doentes VZV. As queixas à admissão foram semelhantes, exceto o rash, exclusivo do grupo VZV (72,7%). A mediana de evolução até admissão hospitalar foi distinta, 18 horas no grupo VZV, 72 horas nos doentes HSV-1. Não houve diferenças nos resultados do estudo citoquímico de LCR (mediana 154 (2-336) WBC/ $\mu$ L VZV vs mediana 105 (25-512) WBC/ $\mu$ L HSV-1; 99% mononucleares VZV vs 100% mononucleares HSV-1; proteinorráquia 0,72 (0,42-4,68) VZV vs 0,96 (0,52-2,12) HSV-1; ratio de glicose 0,54 g/L (0,40-0,65) VZV vs ratio de glicose 0,58 g/L (0,47-0,64) HSV-1. Identificaram-se anomalias neurorradiológicas (TC ou RM) em todos os doentes com HSV-1 (em 77,8% dos casos no primeiro TC-crânio), e em apenas 36,4% no grupo VZV. Todos os doentes foram tratados com aciclovir, (mediana de 19 dias para HSV-1 e 21 para VZV). A mortalidade foi superior no grupo HSV-1 (22,2% vs 9,1%).

**Conclusão:** As infeções do SNC por HSV-1 e VZV podem asse- melhar-se, clínica e laboratorialmente. O rash pode ser uma pista diagnóstica importante. É mais frequente a meningoencefalite no HSV-1, que tem tradução neurorradiológica mais frequente.

## EP-068 - ROMBOENCEFALITE POR LISTERIA MONOCYTOGENES: NÃO DESISTA À PRIMEIRA TENTATIVA

Barbara Martins<sup>1,2</sup>; Lúcia Ribeiro<sup>3</sup>; Filipa Ceia<sup>3</sup>; Andreia Costa<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário 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 Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E., Porto, Portugal

**Introdução:** A *Listeria monocytogenes* é um microrganismo de origem alimentar, cuja infeção constitui a principal causa de romboencefalite.

**Caso Clínico:** Sexo masculino, 62 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, com quadro de tosse seca e odinofagia com um mês de evolução, medicado com amoxicilina-ácido clavulânico, sem melhoria. Recorre ao serviço de urgência em fevereiro/2022 por cefaleia occipito-nucal bilateral subaguda, associada a fotofobia, vômitos, vertigem e desequilíbrio da marcha, e otalgia bilateral e hipoacusia súbitas, com pico febril único (38°C). Ao exame objetivo, com nistagmo horizonto-rotatório com fase rápida para a direita, marcha atáxica e rigidez da nuca, com sinais meníngeos positivos. Por suspeita clínica de meningoencefalite, realizou TC-cerebral sem alterações, e PL com pleocitose ligeira (19 células), 52% polimorfonucleares, sem consumo de glicose. Iniciou tratamento empírico com aciclovir, ceftriaxone, ampicilina e dexametasona. Em internamento, por PCR de *Listeria monocytogenes* negativa, ajustada antibioterapia para ceftriaxone e doxiciclina (contexto social para zoonose). Do estudo, com audiograma com surdez neurosensorial moderada esquerda e ligeira direita; RM-cerebral com pequena sequela vascular cerebelosa inferior esquerda; angio-RM excluiu vasculite. Uma semana após início de terapêutica apresentou agravamento clínico com maior hipoacusia, cefaleias intensas, fotofobia e febre persistente – realizada nova PL com pleocitose ligeira (12 células) e hiperproteinorráquia (0,65g/L) – iniciada corticoterapia por suspeita de etiologia autoimune. Posteriormente, resultado positivo para PCR de *Listeria*, com reinstituição de ampicilina e suspensão da corticoterapia. Por manter febre, associado trimetoprim-sulfametoxazol. Cumprir 23 dias de terapêutica combinada, com melhoria progressiva da cefaleia e ataxia, mantendo a hipoacusia sensorioneural.

**Conclusão:** A alta morbimortalidade da neurolisteriose alerta para um diagnóstico e tratamento precoce, de forma a evitar complicações graves da doença. Este caso, que se manifestou inclusive como hipoacusia súbita, destaca a importância de manter uma suspeita ativa desta infeção em caso de romboencefalite, mesmo que inicialmente a PCR de *Listeria* seja negativa.

## EP-069 - TUBERCULOSE COM ATINGIMENTO DO SNC: AS DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO

Miguel Saianda Duarte<sup>1</sup>; Joana Vitor<sup>1</sup>; Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>; Ana Arraiolos<sup>1</sup>; José Vale<sup>1</sup>

1-Hospital Beatriz Angelo

**Introdução:** A tuberculose tem atingimento extrapulmonar em 10%-40% dos casos e envolvimento SNC em 1%-5%. O en-

volvimento do SNC apresenta manifestações clínicas e imagiológicas diversas, resultando na mimetização de outras doenças sistêmicas. Apresentamos 3 casos distintos de tuberculose com atingimento do SNC, nomeadamente uma forma pseudo-tumoral, uma doença disseminada e uma forma miliar.

**Caso Clínico:** Mulher, 67 anos, cabo verdiana. Admitida por alteração do estado de consciência, parésia facial esquerda e hemiparesia esquerda. Realizou TC-CE com edema vasogénico na substância branca fronto-parietal e temporo-insular direita. O LCR apresentava pleocitose, hiperproteinorraquia e hipoglicorraquia. A RM-CE com extensão edema vasogénico nas áreas já descritas, e reforço leptomeníngeo. A investigação para neoplasia primária e imunofenotipagem foram negativas. Fez nova PL com isolamento de *Micobacterium tuberculosis* por PCR.

Mulher, 23 anos, angolana, seguida por doença de Kikuchi, medicada com prednisolona. Recorre por crise tónico-clónica generalizada e febre. Objetivou-se hemianopsia homónima direita. A TC torax demonstrou extenso processo infeccioso pulmonar, com cavitação no lobo superior direito e consolidação com broncograma aéreo. A RM-CE revelou lesões infra-centimétricas sugestivas de tuberculomas. Fez lavado broncoalveolar com positividade para Ziehl-Neelsen. O restante estudo analítico e LCR negativos.

Mulher, 25 anos, nepalesa. Observada por cefaleia, náuseas, vômitos e sensação de desequilíbrio, com 5 dias de evolução. Apresentava parésia facial direita, hemiparesia direita e ataxia cerebelosa. A RM-CE revelou lesões micronodulares cortico-subcorticais, supra e infratentoriais. A restante investigação foi toda negativa. A oftalmoscopia evidenciou múltiplos tubérculos coróides do olho esquerdo. Iniciou empiricamente antibióticos com resolução quase completa das lesões.

**Conclusão:** A seleção de diferentes casos de tuberculose com atingimento SNC permite-nos reforçar a sua variabilidade de apresentação clínica bem como os seus inerentes desafios diagnósticos, uma vez que a confirmação do mesmo é baseada no isolamento do seu agente, o que por vezes é difícil e requer repetição de exames complementares.

## EP-070 - SÍNDROME DE RAMSAY-HUNT COM POLINEUROPATIA CRANIANA E DISFAGIA GRAVE: UMA APRESENTAÇÃO RARA DE UMA ENTIDADE RARA

**Sofia Delgado<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>; Katia Benchimol<sup>1</sup>; Marta Melo<sup>2</sup>; Catarina Matos<sup>3</sup>; Elsa Parreira<sup>1</sup>; Marlene Saraiva<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

**Introdução:** A síndrome de Ramsay-Hunt é caracterizado por paralisia facial periférica (PFP), otalgia e vesículas herpéticas no ouvido externo, resultante da reativação do vírus da varicela zoster (VZV). O envolvimento de outros nervos cranianos é muito raro, e pode dificultar o diagnóstico e condicionar um pior prognóstico.

**Caso Clínico:** Homem, 77 anos, com início de disфония, dois dias depois disфония para sólidos e líquidos e três dias depois otalgia, hipoacusia e PFP esquerda. Na admissão foram objectivadas vesículas na membrana timpânica esquerda e ulcerações no pilar amigdalino posterior esquerdo, hipofaringe e supraglote. O quadro teve agravamento progressivo e no nadir apresentava ao exame neurológico disestesias de V1 esquerdo, PFP esquerda (House-Brackmann V), hipoacusia esquerda, dimi-

nição da elevação do palato e ausência do reflexo faríngeo à esquerda, disфония (laringoscopia com identificação de paralisia da corda vocal esquerda) e disfagia (necessidade de sonda naso-gástrica e posterior colocação de gastrostomia percutânea). Da investigação realizada salienta-se RM-CE com realce patológico do VII, VIII (incipiente), IX, X nervos cranianos esquerdos; punção lombar com pleocitose linfocítica (171 células), hiperproteinorraquia 85,23 g/dL e detecção por PCR do VZV; serologias do VZV com IgM indeterminado e IgG positivo. Admitiu-se assim o diagnóstico de síndrome de Ramsay-Hunt com envolvimento grave de múltiplos nervos cranianos, tendo cumprido 14 dias de aciclovir endovenoso, 14 dias de prednisolona 1 mg/kg/dia com redução progressiva posterior e programa de fisioterapia. Na reavaliação aos 7 meses com melhoria franca, já sem disestesia ou hipoacusia, com melhoria significativa da disфония e disfagia, tendo retirado a gastrostomia percutânea, mantendo ainda PFP esquerda House Brackmann V.

**Conclusão:** Reportamos um caso de síndrome de Ramsay-Hunt com evidência clínica e imagiológica de envolvimento do VII, VIII, IX, X nervos cranianos, uma apresentação que apesar de rara, é necessário reconhecer para providenciar um tratamento atempado (com impacto no prognóstico).

## EP-071 - COMPLICAÇÕES CEREBROVASCULARES DA ENCEFALITE HERPÉTICA: UM PERIGO À ESPREITA

**Beatriz Medeiros<sup>1</sup>; Pedro Lopes<sup>1</sup>**

1-Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada EPE

A encefalite herpética, processo inflamatório do parênquima cerebral, secundário a infeção viral do SNC, é causada na maioria dos casos pelo herpes simplex tipo 1 (HSV-1). Apesar de ocorrerem em menos de 10% dos casos, as complicações cerebrovasculares da encefalite herpética estão associadas a significativa morbidade.

Mulher, 28 anos de idade, previamente autónoma e sem antecedentes pessoais de relevo. Trazida ao serviço de urgência (SU) por quadro de crise convulsiva tónico-clónica generalizada inaugural. Apirética e sem alterações ao exame neurológico. Avaliação analítica com aumento dos parâmetros inflamatórios e tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) sem alterações. Ficou sob vigilância durante 24 horas, sem qualquer intercorrência. Menos de 24 horas após alta clínica, regressa por quadro de cefaleia, mialgias e febre. Durante a sua permanência em SU apresentou nova crise convulsiva. Parâmetros inflamatórios em perfil ascendente. Realizou-se punção lombar e iniciou-se terapêutica empírica com vancomicina, ceftriaxone e aciclovir. LCR: hemático e turvo, 324 células, ligeiro predomínio de polimorfonucleares. Proteínas e glicose aumentada. PCR positiva para HSV-1. Admitida encefalite herpética complicada com crises epiléticas generalizadas. Após 72h de internamento apresentou agravamento do estado de consciência, tendo-se repetido TC-CE de urgência, que revelou extensa hipodensidade parenquimatosa envolvendo toda o território da artéria cerebral média e posterior direitas. Dado o agravamento clínico e imagiológico, foi submetida a craniectomia descompressiva de urgência e admitida em contexto de unidade de Cuidados Intensivos. Permaneceu internada durante 6 meses, com melhoria gradual ligeira. À data de alta apresentava defeito mnésico severo, défice significativo no domínio da atenção e execução, assim como uma hemiparesia esquerda importante

Com este caso pretende-se enfatizar que apesar de pouco frequentes, as complicações cerebrovasculares no contexto de uma encefalite herpética podem dar origem a quadros clínicos

graves, associados a mortalidade e morbidade significativas, tornando assim imperativo o diagnóstico e tratamento atempados das encefalites herpéticas.

## EP-072 - VASCULITE DO SNC PERSISTENTE COMO COMPLICAÇÃO DE MENINGITE PNEUMOCÓCICA

**Joana Costa Novo**<sup>1</sup>; **Francisca Guimarães**<sup>2</sup>; **André Araújo**<sup>2</sup>; **Valéria Battistella**<sup>1</sup>; **Ludovina Paredes**<sup>3</sup>; **Tiago Gregório**<sup>3</sup>; **Pedro Barros**<sup>1</sup>; **Miguel Veloso**<sup>1</sup>; **Sérgio Castro**<sup>2</sup>; **Henrique Costa**<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Departamento de Imagiologia, Unidade de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** A meningite pneumocócica (MP) está associada a uma alta taxa de mortalidade e de sequelas neurológicas. As complicações cerebrovasculares precoces são comuns, na fase em que a inflamação do sistema nervoso central é mais grave. A vasculopatia tardias são complicações raras.

**Caso Clínico:** Mulher, 57 anos, antecedentes de internamento há um mês por MP com bacteriemia, complicada com cerebrite. Admitida na unidade de AVC por hemiparesia direita e disartria com 3 dias de evolução. Realizou RM-CE neste contexto que revelou uma lesão isquémica de pequeno vaso tálamo-capsular à esquerda, mas também múltiplas lesões isquémicas agudas em diferentes territórios vasculares (frontal bilateral e na coroa radiada direita). Na angiogramia eram descritas irregularidades do calibre dos segmentos M2 das artérias cerebrais médias bilateralmente, bem como de ramos distais. Colocando a hipótese de vasculite associada a infeção pneumocócica, realizada punção lombar (PL) que evidenciou pleocitose (101 leucócitos), de predomínio mononuclear, sem consumo de glicose e hiperproteïnorráquia (93,4 mg/dL). Foi iniciado empiricamente novo ciclo de 14 dias de ceftriaxone em dose meningea e 5 dias de pulsos de 1000 mg de metilprednisolona.

A angiogramia diagnóstica realizada após os pulsos de metilprednisolona não revelou estenoses, sugestivas de vasculite. O estudo sistémico autoimune foi negativo.

A doente teve alta sob prednisolona 1 mg/kg/dia em esquema de redução progressiva. Ao fim de 3 meses, repetiu angiogramia diagnóstica onde são novamente descritas múltiplas irregularidades nos ramos distais das ACA e ACM, compatíveis com vasculite.

**Conclusão:** O diagnóstico de vasculite pós-infecciosa deve ser suscitado em doentes com antecedente meningite bacteriana recente e que apresentem sintomas neurológicos de novo, apesar da resposta a antibioterapia. A repetição da PL é recomendada para exclusão de infeção recorrente ou persistente. O reaparecimento dos sintomas após a descontinuação da corticoterapia sugere um mecanismo imunomediado, sendo a base do tratamento a terapia imunossupressora.

## EP-073 - ENCEFALOMIELITE NA INFEÇÃO SARS-CoV-2

**Carla Morgado**<sup>1</sup>; **Joana Pinto**<sup>1</sup>; **Sofia Marques**<sup>1</sup>; **Célia Machado**<sup>1</sup>; **Leandro Marques**<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

**Introdução:** O SARS-CoV-2 é associado habitualmente a sintomas respiratórios, febre e mialgias. Têm sido relatados sintomas neurológicos, mais comumente cefaleia e anosmia, assim

como complicações raras, como a encefalomielite associada ao SARS-CoV-2, que se pensa ser causada não por infeção direta, mas por resposta imune/inflamatória.

**Caso Clínico:** Homem, 65 anos, com antecedentes de transplante hepático por infeção VHC e hepatocarcinoma sob tratamento imunossupressor, diabetes tipo 2 insulinotratado e carcinoma espinhocelular excisado. Queixas de défice motor e hipostesia nos membros inferiores, retenção urinária e obstipação, com instalação progressiva 5 dias depois de episódio de tosse e temperaturas subfebris. Apresentava paraparesia dos membros inferiores e hipostesia tátil e algica com nível por D6. TC-CE e estudo analítico sem alterações de relevo. Teste SARS-CoV-2 positivo. RM medular à admissão sem alterações e LCR ao 4º dia de clínica com pleocitose linfocítica (29 células), normoproteïnorráquia e normoglicorráquias. Estudo de doenças neoplásica negativo. Excluídas infeções bacterianas e outras infeções víricas com possível repercussão neurológica. Anticorpos anti-neuronais, anti-gangliosídeos e anti-campylobacter jejuni negativos. EMG sem alterações. Repetiu colheita de LCR com agravamento da pleocitose linfocítica aos 15 dias após início da clínica. Realizou RMs ao 4º, 7º, 19º dia de clínica; apenas na última surgiram lesões “de novo” nos pedúnculos cerebelosos médios e lesões medulares em D2, D3, D4, D5, D6 e D10-D11 com captação de contraste. Realizou ciclo de 5 dias de metilprednisolona 1g/dia e depois medicado com prednisolona 60 mg. RM controlo após 10 dias do início do tratamento mostrou presença das mesmas lesões agora não captantes, sem evidência de lesões de novo. Melhoría progressiva dos défices após introdução da corticoterapia.

**Conclusão:** Este caso vem reforçar o conhecido envolvimento neurológico na infeção por SARS-CoV-2. Contudo, realçamos a possibilidade de ocorrerem síndromes clínicas em doentes com manifestações respiratórias frustradas e estudo de imagem precoce sem alterações.

## Ataxias

### EP-074 - SÍNDROME PANCEREBELOSA PARANEOPLÁSICA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-GAD65

**Cristina Mota**<sup>2</sup>; **Maria Veloso**<sup>2</sup>; **Eloísa Silva**<sup>1</sup>; **Amélia Mendes**<sup>2</sup>  
1-Serviço de Pneumologia - Centro hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho; 2-Serviço de Neurologia - Centro hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho

**Introdução:** Os anticorpos contra a isoforma de 65 kilodaltons da descarboxilase do ácido glutâmico (GAD65) são responsáveis por perturbações autoimunes relativamente comuns como a DM tipo 1 e, menos frequentemente, por alguns distúrbios neurológicos: síndrome da pessoa rígida, ataxia cerebelosa ou encefalite autoimune. Por outro lado, síndromes paraneoplásicas associadas a anticorpos anti-GAD65 são raras.

**Caso Clínico:** Mulher, 69 anos, admitida por vertigens, náuseas e vômitos com intolerância ao levantar com uma semana de evolução. Objetivados nistagmo *downbeat* em todas as versões do olhar e dismetria apendicular bilateral, mais acentuada à direita. Do estudo efetuado destaca-se RM-CE sem alterações; anticorpos anti-GAD 65 positivos no soro; onconeuronais negativos; LCR: ligeira pleocitose linfocítica, sem hiperproteïnorráquia. TC toraco-abdomino-pélvica: lesão neofomativa no lobo inferior direito associada a formações adenopáticas mediastínicas ipsilaterais. PET: lesão no lobo inferior do pulmão direito com avidéz intensa para F18-FDG, suspeito para neoplasia maligna. Histologia: carcinoma de pequenas células do pulmão. Sem resposta

clínica a corticoterapia e a ciclo de Igiv. Melhorou sintomática com tolerância ao levante e capacidade de marcha com apoio unilateral após início de QT (carboplatino + etoposídeo).

**Conclusão:** A probabilidade de um distúrbio neurológico associado a anticorpos anti-GAD65 ser paraneoplásico é bastante reduzida. No entanto, com este caso, pretendemos alertar que deve ser investigada a hipótese de uma neoplasia quando a apresentação é a de uma síndrome neurológica paraneoplásica clássica, especialmente nas idades mais avançadas. O diagnóstico precoce de uma neoplasia permitirá orientar o tratamento adequado e, potencialmente, melhorar os sintomas e o prognóstico.

## EP-075 - CANVAS: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E PARA-CLÍNICA MULTIMODAL DE UMA COORTE DE DOENTES

André Fernandes<sup>1,2</sup>; Sofia Vedor<sup>3</sup>; Pedro L. Alexandre<sup>4,5</sup>; Rita Figueiredo<sup>3</sup>; Pedro L. Marques<sup>4,5</sup>; Luís Braz<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE, 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 São João, EPE, Portugal; 4-Serviço de Otorrinolaringologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE, Portugal; 5-Unidade de Otorrinolaringologia, Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

**Introdução:** A síndrome constituída por ataxia cerebelosa, neuropatia periférica e arreflexia vestibular (CANVAS) é uma ataxia hereditária autossómica recessiva. Com a descoberta da expansão bialélica no gene RFC1, a síndrome CANVAS passou a ser uma das ataxias genéticas mais comuns do adulto.

**Metodologia:** Coorte retrospectiva englobando os doentes com diagnóstico genético de CANVAS, atualmente acompanhados em consulta de Neurologia no Centro Hospitalar Universitário de São João. Foram considerados dados relativos ao exame neurológico, *video Head Impulse Test* (VHIT), provas calóricas e de oculomotricidade, posturografia, audiometria, electromiografia/estudos de condução nervosa (EMG/ECN) e ressonância magnética (RM).

**Resultados:** Num total de 15 doentes, 8 (53,3%) são do sexo masculino, com idade média atual 65,8±12,8 anos. Atualmente 8 doentes apresentam a tríade clínica completa e 8 manifestam tosse crónica idiopática. Ao exame neurológico, 13 doentes (86,7%) exibem sinais compatíveis com neuropatia periférica. Objetiva-se HIT positivo bilateralmente em 11 doentes, sinais de disfunção cerebelosa em 12 doentes e instabilidade postural em 11 doentes. O EMG/ECN revelou neuropatia periférica em 100% dos casos, sendo que 6 (40,0%) apresentam neuropatia axonal sensitiva grave, 3 (20,0%) neuropatia axonal sensitivo-motora e 4 (26,7%) neuronopatia sensitiva. A presença de disfunção vestibular bilateral foi comprovada em aproximadamente metade dos doentes (8 no VHIT e 6 nas provas calóricas). A maioria (n=14) obteve redução média dos valores de equilíbrio na posturografia. Na avaliação imagiológica (n=11), 6 doentes (54,5%) ostentavam acentuada atrofia vermiana de predomínio anterior/dorsal e 5 exibiam atrofia moderada. O grau de atrofia na Crus I foi mais heterogéneo, não valorizável em 2 doentes (18,2%).

**Conclusão:** Com descoberta da causa genética de CANVAS, foi possível identificar muitos doentes na ausência da tríade clássica. A caracterização/fenotipagem detalhada, através da clínica e dos exames auxiliares diagnósticos multimodais (imagiológicos, neurofisiológicos e otoneurológicos) permite compreender melhor todo o espectro clínico da "Doença por RFC1".

## EP-076 - ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 48: NOVA VARIANTE EM HETEROZIGOTIA NO GENE STUB1

Diana Cruz<sup>1</sup>; Beatriz Nunes Vicente<sup>1,2</sup>; Leonor Correia Guedes<sup>1,2,3</sup>; Filipa Dourado Sotero<sup>1,2</sup>; Vanessa Carvalho<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** As ataxias espinocerebelosas (SCA) são um grupo de doenças clínica e geneticamente heterogéneas, caracterizadas por uma síndrome cerebelosa predominante, podendo atingir outros sistemas neurológicos. O número de entidades conhecidas encontra-se em constante expansão com o uso da sequenciação de nova geração (SNG). Variantes em homozigotia no gene *STUB1* foram originalmente descritas em associação com a SCA autossómica recessiva 16 (SCAR16), contudo recentemente foram descritos casos de doentes com transmissão autossómica dominante, associados à SCA48.

**Caso Clínico:** Homem, 45 anos, licenciado em gestão. Apresentou-se aos 31 anos com alterações cognitivas (dificuldade em manter atenção e planeamento de tarefas), às quais se associou nos últimos 6 anos alteração da articulação verbal, sensação de alteração da coordenação motora para a realização de movimentos finos e desequilíbrio da marcha progressivo. Mãe com alteração da marcha e disfunção cognitiva progressiva grave de início aos 50 anos. Antecedentes familiares de consanguinidade nos avós maternos. Ao exame neurológico destacava-se um defeito cognitivo multidomínios de predomínio executivo, sacadas hiperométricas horizontais, dismetria apendicular nas provas de coordenação motora, tremor de intenção de baixa amplitude, postura distónica da mão esquerda, hiperreflexia dos 4 membros e marcha de base alargada. Do estudo diagnóstico, a análise sanguínea geral excluiu causas reversíveis mais comuns de ataxia e a ressonância magnética crânio-encefálica mostrou um padrão de atrofia olivopontocerebelosa. Foi realizado painel SNG que mostrou nova variante em heterozigotia (c857T>C) no gene *STUB1*, deletéria segundo a análise bioinformática. O estudo de segregação da variante na família encontra-se de momento em curso.

**Conclusão:** Apresentamos um caso clínico de ataxia provavelmente associado a SCA48, recentemente descrita e que exemplifica a expansão genotípica e fenotípica que se tem observado nestes doentes. À semelhança do nosso, os casos descritos na literatura de SCA48 apresentam envolvimento cerebeloso, extrapiramidal e disfunção cognitiva, aspectos também presentes na SCAR16.

## EP-078 - SÍNDROME PESCOÇO-LÍNGUA: UMA FORMA POUCO RECONHECIDA DE CEFALEIA

Barbara Martins<sup>1,2</sup>; Andreia Costa<sup>1,2</sup>

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

**Introdução:** A síndrome pescoço-língua (SPL) é um tipo de cefaleia raro e pouco reconhecido, caracterizado por paroxismos de dor súbita e unilateral occipital e/ou cervical superior, despertados pelo movimento rotatório cefálico, e acompanha-

dos por sensação e/ou postura anormal da língua ipsilateral.

**Caso Clínico:** Mulher de 31 anos, rececionista num hotel, com antecedentes de alopecia e tabagismo ativo, referenciada à consulta de Neurologia por episódios de cefaleia de início súbito, em pontada, desde os 15 anos. Caracterizava os eventos como uma cefaleia explosiva, de intensidade 10/10 na escala numérica da dor, com duração de 3-5 segundos, localizada na região occipital (predominância direita) e precipitada pela rotação ipsilateral do pescoço, com frequência mensal. Durante esses paroxismos, descrevia um concomitante movimento posterior da língua como “se a estivessem a puxar”, seguido de hemihipostesia/parestesias da mesma ipsilateral à cefaleia, com duração <1 minuto. Os movimentos involuntários da língua motivavam desconforto e ansiedade devido ao seu impacto social. A doente tinha história positiva para traumas *minor* após início da cefaleia; sem história familiar positiva. Ao exame objetivo, com sinais de hiper mobilidade articular; exame neurológico normal, sem pontos-gatilho. Os episódios não eram passíveis de serem voluntariamente induzidos. Do estudo realizado, hemograma, velocidade de sedimentação, bioquímica e estudo autoimune sem alterações. Realizou RM cerebral e cervical e RX da base do crânio, ambos sem alterações. As características clínicas desta cefaleia preenchem os critérios da ICHD-3 para o diagnóstico de SPL.

**Conclusão:** O presente caso ilustra a apresentação clássica e peculiar desta patologia, pouco reconhecida e potencialmente subdiagnosticada na comunidade médica. Alerta ainda para uma possível ligação etiológica com a síndrome de hiper mobilidade articular, que poderá resultar em subluxação transitória da articulação atlanto-axial. Atualmente, não há consenso quanto à melhor estratégia terapêutica; o tratamento conservador, incluindo fisioterapia e tratamento local da dor, é frequentemente a primeira opção.

## Cognição\_Demência

### EP-079 - EFICÁCIA DA INTERVENÇÃO NÃO-FARMACOLÓGICA COMBINADA DOS PROGRAMAS UPMIND: TREINO COGNITIVO E INTERVENÇÃO PSICOSSOCIAL EM PACIENTES COM DECLÍNIO COGNITIVO LIGEIRO

Paula Pinto<sup>1</sup>; Joana Nogueira<sup>1,2</sup>; Bianca Gerardo<sup>1,2</sup>; Ana Paula Amaral<sup>1,3</sup>; Manuela Vilar<sup>1,2</sup>; Rosa Marina Afonso<sup>3,4</sup>; Mário Simões<sup>1,2</sup>; Sandra Freitas<sup>1,2</sup>

1-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC); 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra (FPCE-UC); 3-Departamento de Psicologia e Educação da Universidade da Beira Interior; 4-Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde (CINTESIS)

**Introdução:** As intervenções não-farmacológicas, tais como o treino cognitivo (TC) e a intervenção psicossocial (IP) têm demonstrado resultados promissores ao nível da prevenção do declínio cognitivo em adultos e idosos cognitivamente saudáveis (AICS) e na diminuição do risco de demência nos pacientes com declínio cognitivo ligeiro (DCL). No entanto, conhecem-se apenas os seus efeitos isolados ou combinados com o exercício físico, o relaxamento, a gestão do stress, a terapia cognitivo-comportamental ou a psicoeducação. Pretende-se averiguar a eficácia dos programas combinados (COMB) *UpMind-TC* e *UpMind-IP* em pacientes com DCL.

**Metodologia:** Os programas *UpMind* serão implementados com base num design randomizado, *double-blind* e controlado. Pretende-se averiguar os efeitos combinados dos programas *UpMind-TC* e *UpMind-IP*, comparando-os a uma condição de controlo ativo. Cerca de 40 participantes com DCL serão aleatorizados pelas condições *UpMind-COMB* (DCL: n=20) e controlo (n=20), cumprindo 4 meses de intervenção numa frequência de 3 sessões/semana. Todos os participantes serão submetidos a uma extensa avaliação neuropsicológica pré-pós intervenção.

**Resultados:** Espera-se que, após a implementação da forma combinada dos programas *UpMind-TC* e *UpMind-IP*, se verifique manutenção/melhoria dos domínios cognitivos avaliados, do estado emocional, da funcionalidade, da qualidade de vida e do bem-estar dos pacientes com DCL.

**Conclusão:** A intervenção não-farmacológica baseada no programa *UpMind* combinado de TC e IP pode trazer benefícios para os pacientes com DCL, nomeadamente ao nível da prevenção do declínio cognitivo acentuado.

### EP-080 - NO ASSOCIATION BETWEEN NATURALLY OCCURRING PLASMA TAU AUTOANTIBODIES AND RISK OF NEUROLOGIC DISEASE

Andreia D. Magalhães<sup>1,2</sup>; Marc Emmenegger<sup>1</sup>; Elena de Cecco<sup>1</sup>; Manfredi Carta<sup>1</sup>; Karl Frontzek<sup>1</sup>; Andra Chincisan<sup>1</sup>; Simone Hornemann<sup>1</sup>; Adriano Aguzzi<sup>1</sup>

1-Institute of Neuropathology, University of Zurich, Zurich, Switzerland; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

**Introduction:** Tau is a protein with a pivotal role in several neurodegenerative diseases, including Alzheimer’s disease (AD). Recently, tau has become a target for disease-modifying treatments for tauopathies and tau antibodies are currently being tested in clinical trials. Plasma natural anti-tau autoantibodies have been detected in the plasma of AD patients, Parkinson’s disease patients and controls. The effects of these anti-tau autoantibodies are so far unknown and their study can elucidate about a potential role for tau antibodies in neurologic diseases.

**Aim:** Assess the association between plasma tau autoimmunity and neurologic diseases.

**Methods:** Using a miniaturized indirect ELISA (Enzyme-Linked Immunosorbent Assay) automated platform, we tested >20000 plasma samples from a university hospital cohort for their reactivity against microtubule-binding domain of tau. Using multivariate log-binomial regression models (including age, sex and disease), we estimated the risk ratios and 95% confidence intervals for the presence of plasma tau autoantibodies in 11 main groups of neurologic diseases classified using ICD-10 (International Classification of Disease and Related Health Problems, 10<sup>th</sup> revision) codes. We also performed a targeted-screen in which plasma tau reactivity of 47 patients with AD was compared to 98 similarly aged controls.

**Results:** Using data from 24399 patients, we found no association between plasma tau autoimmunity and neurologic diseases, including dementia, stroke or traumatic brain injury. A targeted screen, using samples of AD patients and non-neurodegeneration controls also did not show a significant difference in tau autoimmunity between the two groups.

**Conclusion:** Using data from >20000 university hospital patients, we found no evidence that the presence of plasma autoantibodies directed against the microtubule-binding domain of

tau is associated with AD or other neurological disorders.

**Disclosure:** University of Zurich grant (FK-19-025) to ADM, Swiss Personalised Health Network (2017DRI17), Swiss National Foundation (179040), European Research Council (670958) and Nomis Foundation grants to AA.

## EP-081 - ALTERAÇÕES COGNITIVAS DA COVID-19: EXPERIÊNCIA DA CLÍNICA AMBULATORIA PÓS-COVID

Mafalda Soares<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Lurdes Ramalho<sup>1</sup>; Alexandra Mendes<sup>1</sup>; Neuz Reis<sup>1</sup>; Ana Rita Estriga<sup>1</sup>; Margarida Dias<sup>1</sup>; Manuel Manita<sup>1</sup>; Miguel Toscano<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** Estima-se que mais de metade das pessoas com condição pós-COVID apresentem alterações cognitivas, e esta prevalência faz-se acompanhar de grande impacto laboral e psicossocial. Segundo a literatura disponível, esta disfunção cognitiva parece ser independente da gravidade da doença infecciosa, envolvendo sobretudo a memória, a atenção e as funções executivas, com um contributo relevante de estados depressivos ou de ansiedade e um prognóstico ainda incerto.

**Objetivos:** Caracterizar uma amostra de doentes com condição pós-COVID que valorizavam importantes queixas cognitivas inaugurais.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos doentes seguidos na Clínica de Ambulatório pós-COVID do CHULC, com colheita de dados clínicos e respetivas avaliações neuropsicológicas (AVNP). Foram excluídos os doentes com alterações cognitivas prévias e cujas queixas foram justificadas por patologia psiquiátrica.

**Resultados:** Foram incluídos 21 doentes, 76% do sexo feminino, com uma média de idades de 57 anos ( $\pm 14,0$ ). A maioria (52,4%) com antecedentes de síndrome ansiosa ou depressiva. Na AVNP, 66,7% apresentavam sintomatologia de ansiedade, 90,5% dismnésia (sobretudo com impacto nas memórias verbal e visual), 52,4% disfunção frontal e 42,9% da atenção. A disfunção executiva ocorreu sobretudo no género masculino ( $p < 0,001$ ) e associada a ansiedade ( $p = 0,006$ ). A presença de fadiga persistente associou-se a alteração da memória de trabalho ( $p = 0,012$ ). As alterações foram independentes da gravidade da COVID-19, mas doentes que estiveram internados manifestaram mais sintomatologia ansiosa ( $p = 0,007$ ). Quatro doentes iniciaram um programa de reabilitação, que promoveu melhorias significativas ( $p = 0,024$ ).

**Conclusão:** A amostra analisada permitiu descrever uma maior prevalência de dismnésia face ao reportado na literatura, e introduzir a associação da fadiga com a alteração da memória de trabalho. Por outro lado, verificou-se uma maior disfunção executiva no sexo masculino e que a síndrome neurocognitiva é independente da gravidade da doença aguda, o que está de acordo com a evidência atual. A reabilitação neuropsicológica cursou com melhoria sintomática mensurável.

## EP-082 - DOENÇA DE CREUTZFELDT JAKOB, VARIANTE DE HEIDENHAIN: UMA QUESTÃO DE VISÃO

Cristiana da Silva<sup>1</sup>; Ana Morgadinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A doença de Creutzfeldt Jakob (DCJ) é uma doença neurodegenerativa rapidamente progressiva com formas de apresentação muito heterogêneas. Uma das variantes

mais raras e peculiares é a variante de Heidenhain, caracterizada predominantemente por sintomas visuais. Descreveremos o caso de uma doente com DCJ esporádica, apresentando-se com uma síndrome de atrofia cortical posterior.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 64 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, recorre ao serviço de urgência por quadro com 3 meses de evolução caracterizado por dificuldade em orientar-se no espaço, desequilíbrio e dificuldade na percepção dos estímulos do seu lado esquerdo. Ao exame neurológico, apresentava apraxia motora, agnosia visual, hemi-negligência esquerda e síndrome de Balint, com simultagnosia, apraxia oculomotora e ataxia óptica (vídeos disponíveis). A avaliação neuropsicológica mostrou defeito cognitivo multidomínios, com envolvimento posterior inequívoco e envolvimento mesial menos severo. Estudo analítico sem alterações de relevo, incluindo, anticorpos contra encefalites autoimunes e anticorpos anti-neuronais. O eletroencefalograma revelou padrão periódico não contínuo nas regiões posteriores. O estudo do líquido cefalorraquidiano apresentava proteinorráquia (76 mg/dL) sem pleocitose, níveis elevados de proteína Tau (1805) com p-Tau normal e proteína 14-3-3 positiva. A RM-Ce mostrou hiperintensidade de sinal FLAIR e restrição à difusão no córtex parieto-occipital e fronto-parietal mesial de predomínio esquerdo e discreto hipersinal dos gânglios da base, esboçando o sinal de "hockey-stick". Atendendo à apresentação clínica, presença de alterações típicas no EEG e RM-Ce e proteína 14-3-3 positiva, assumiu-se o diagnóstico provável de DCJ esporádico.

**Conclusão:** O presente caso enfatiza uma apresentação clínica de DCJ que poderá ser difícil de distinguir de outras causas mais comuns para síndrome de atrofia cortical posterior. Neste caso, a evolução rapidamente progressiva e o extenso estudo complementar apontam para a variante de Heidenhain de DCJ. O reconhecimento precoce desta doença permite uma abordagem individualizada ao doente e família.

## EP-083 - DOENÇA DE ALZHEIMER PRECOCE: UMA SEQUELA PÓS-COVID

Joana Severo<sup>1</sup>; Ricardo Pereira Marques<sup>1</sup>; Maria Armanda Gamenhas<sup>1</sup>; Joana Iap<sup>1</sup>

1-USF Ribeirinha - ACeS Arco Ribeirinho

**Introdução:** No início da pandemia SARS-CoV-2 os sintomas descritos eram essencialmente respiratórios. Constatou-se posteriormente que poderia afetar outros órgãos e sistemas e que os sintomas poderiam persistir durante vários meses.

**Caso Clínico:** Mulher, 45 anos, autónoma, gestora bancária, hipertensa. A 11/01/2021 iniciou sintomatologia compatível com infeção por SARS-CoV-2; foi observada em ADR e seguida pela plataforma TRACE Covid.

A 22/02/2021 recorreu à USF por alterações mnésicas, desorientação espacial e comportamentos de risco para a própria e outros. Foi encaminhada para a consulta de LONG COVID da unidade, foram realizados MCDT's para excluir causa reversível de défice cognitivo, que não revelaram alterações.

Iniciou seguimento na Neurologia, realizou RM e foi medicada, sem haver alterações na sintomatologia.

Mantém o seguimento na USF e na Neurologia. Apresenta perturbação do humor, disfunção cognitiva (esquecimentos, desorientação espacial, agnósia, lentificação do raciocínio e diminuição do rendimento intelectual global), Índice de Barthel de 70 e incontinência urinária. Está medicada com trazodona 100 mg e venlafaxina 225 mg, sem melhoria e sem ser possível definir um prognóstico quanto à evolução a médio/longo prazo.

**Conclusão:** Este caso clínico demonstra algumas das conse-

quências a longo prazo da infeção pelo SARS-CoV-2.

Vários estudos sugerem que o vírus consegue invadir o SNC. Quer por disrupção da barreira hemato-encefálica, devido à privação de oxigénio e à cascata inflamatória, como pelo atingimento de outras células, através dos receptores ACE2, que estão presentes em neurónios excitatórios e inibitórios, astrócitos, oligodendrócitos e células endoteliais.

São vários os sintomas neurológicos já descritos na literatura: "brain fog", dificuldade na concentração e memória, défices cognitivos, dificuldade em dormir, ansiedade.

São necessários mais estudos para compreender o impacto a longo prazo destas consequências.

## EP-084 - TENTANDO CONHECER MELHOR UMA ENTIDADE MISTERIOSA: SÉRIE DE 5 ANOS DE DOENTES COM AMNÉSIA GLOBAL TRANSITÓRIA

Sofia Casanova<sup>1</sup>; Mariana Almeida Branco<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia Espinho

**Introdução:** A amnésia global transitória (AGT) é uma entidade cujos fatores de risco e mecanismos fisiopatológicos ainda não se encontram bem esclarecidos. Parece existir uma relação com enxaqueca e epilepsia, mas a associação com doença vascular cerebral permanece controversa.

**Objetivo:** Caracterização de uma amostra de doentes diagnosticados com AGT ao longo de 5 anos.

**Métodos:** Colheita de dados demográficos, cronobiológicos e clínicos dos doentes diagnosticados com AGT por médico neurologista num centro hospitalar entre Janeiro/2014 e Dezembro/2019. Posteriormente, foi averiguada a recorrência de AGT ou a ocorrência de outro diagnóstico neurológico entre Janeiro/2020 e Junho/2022 e procedeu-se a análise estatística descritiva.

**Resultados:** Foram incluídos 90 pacientes, 57% do sexo feminino, com uma mediana de idades de 66 anos. Dos episódios, 59% ocorreram de manhã. Em metade dos doentes foi identificado o fator desencadeante, os mais comuns foram stress emocional (25,6%) e esforço físico (14,4%). Uma percentagem 57,8% dos pacientes apresentavam pelo menos um fator de risco vascular; 20% apresentavam antecedentes de doença neurológica, sendo a patologia vascular cerebral a mais comum (38,9%), seguida de enxaqueca (22,2%). Uma percentagem de 14% dos pacientes apresentavam antecedentes de episódio prévio semelhante. Nos 2 anos após o episódio de AGT, 5,6% dos doentes tiveram crises epilépticas, 3,3% sofreram AVC isquémico e 1,1% desenvolveram enxaqueca. Não foram diagnosticadas outras doenças neurológicas ou episódios recorrentes de AGT ao longo deste período.

**Conclusão:** A maioria dos dados obtidos vão de encontro à literatura. No entanto, a prevalência de AVC prévio é bastante superior à relatada noutros estudos, com prevalência semelhante de fatores de risco vascular, realçando a hipótese de a AGT constituir uma manifestação de doença vascular cerebral e a pertinência de realizar estudo vascular nestes doentes, questionando-se o seu carácter benigno.

## EP-085 - USO DE ANTIPSICÓTICOS DURANTE O CONFINAMENTO POR COVID-19 EM DOENTES COM DEMÊNCIA

Mariana Dias da Costa<sup>1</sup>; Ana Verdelho<sup>1,2,3</sup>

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário

Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A pandemia por COVID-19 causou um grande impacto na sociedade e em particular em pessoas que vivem com demência. Os dados publicados sugerem que as alterações do comportamento resultantes do confinamento nestes doentes se traduzam numa consequente necessidade de aumento da sua terapêutica psicotrópica.

**Objetivos:** Caracterizar a necessidade de ajuste de terapêutica psicotrópica em doentes com diagnóstico de demência, nomeadamente antipsicóticos, durante o confinamento.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo com base em informação recolhida em registos de consultas de doentes seguidos na Consulta de Demências do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, durante dois períodos de confinamento (entre Março e Maio de 2020 e entre Janeiro e Março de 2021). O uso de antipsicóticos foi caracterizado durante ambos os períodos, em relação ao aumento, diminuição ou não variação da sua utilização. O uso de antidepressivos e benzodiazepinas foi também caracterizado.

**Resultados:** No total foram incluídos 130 doentes. O primeiro período de confinamento incluiu 86 doentes e o segundo incluiu 44 doentes. A doença de Alzheimer foi o diagnóstico mais frequente em ambos os períodos. Cerca de 20% dos doentes tinham medicação prévia com antipsicóticos, maioritariamente em baixa dose, para correção do perfil do sono. Seis doentes necessitaram de introdução ou aumento de dose de antipsicótico, três dos quais para correção do perfil do sono e quatro doentes devido a alterações do comportamento. Três doentes tiveram redução de dose de antipsicótico durante o confinamento. A variação de utilização de antidepressivos e benzodiazepinas foi também pouco frequente.

**Conclusão:** Durante o confinamento não houve um aumento significativo da necessidade de fármacos antipsicóticos em doentes com diagnóstico de demência. Discute-se a possibilidade de as medidas de isolamento social nesta população poderem ter um efeito protetor. Este facto poderá ser considerado no momento de estruturação de políticas de saúde dirigidas a doentes com demência.

## EP-086 - ALTERAÇÕES COGNITIVAS NA ENCEFALITE LÍMBICA ANTI-LGI1

Miguel de Oliveira Carvalho<sup>1,2</sup>; Filipa Dourado Sotero<sup>1,2,3</sup>; Vanessa Carvalho<sup>1,2</sup>; Pedro Nascimento Alves<sup>1,2,3</sup>; Ana Patrícia Antunes<sup>1,2</sup>; Ana Rita Peralta<sup>1,2</sup>; Isabel Pavão Martins<sup>1,2,3</sup>; Luísa Albuquerque<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.; 3-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A encefalite límbica com anticorpos anti-LGI1 é uma entidade clínica caracterizada por distúrbios subagudos de memória, frequentemente associados a crises distónicas facio-braquiais, crises epiléticas e/ou alterações psiquiátricas, estando descritas manifestações cognitivas não-límbicas.

**Objetivos:** Descrever a heterogeneidade das manifestações cognitivas em doentes com encefalite límbica anti-LGI1.

**Métodos:** Consulta dos processos clínicos dos doentes in-

ternados no serviço de neurologia do HSM com o diagnóstico de encefalite anti-LG11 e submetidos a avaliação neuropsicológica durante o internamento.

**Resultados:** Dois casos de encefalite anti-LG11 foram identificados. Estes correspondiam a um homem de 37 anos (caso 1) e uma mulher de 67 anos (caso 2). Ambos apresentaram queixas cognitivas com interferência na sua funcionalidade precedidas por crises distónicas facio-braquiais em ambos os casos, crises epilépticas sensoriais e pilomotoras no caso 1 e crise focal com evolução para bilateral no caso 2. Na admissão, o caso 1 apresentava alterações mnésicas, paliaúsia e fenómenos visuais (via “vitrais coloridos” (sic)) e o caso 2 apresentava alterações mnésicas e de comportamento (impulsividade). Ambos realizaram terapêutica com metilprednisolona ev e imunoglobulina ev antes da avaliação neuropsicológica. Avaliação neuropsicológica foi realizada ao 23º dia de internamento (3º mês de doença) e o caso 2 no 15º dia de internamento (2º mês de doença), sem crises a decorrer. O caso 1 não apresentava alterações cognitivas, nomeadamente nos domínios da atenção, linguagem, memória de trabalho, funções executivas, memória episódica e funções visuoperceptivas e visuoespaciais. O caso 2 apresentava defeito cognitivo de predomínio executivo, com defeito acentuado das capacidades de atenção dividida e atenção seletiva com controlo inibitório, defeito moderada na capacidade de iniciativa motora e defeito ligeiro na capacidade de abstração verbal.

**Conclusão:** Os casos exemplificam a variabilidade na avaliação cognitiva na encefalite anti-LG11. O último caso corrobora a hipótese de disfunção de redes neuronais extra-límbicas na encefalite anti-LG11.

## EP-087 - BIOMARCADORES IMAGIOLÓGICOS DA DEMÊNCIA: CLASSIFICAÇÃO VISUAL

João Nuno Oliveira<sup>1</sup>; Denil Tribovane<sup>1</sup>; Ana Maria Braz<sup>1</sup>  
1-Hospital Beatriz Ângelo

**Introdução:** A demência manifesta-se com deterioração da capacidade cognitiva, podendo ser expectável em idades avançadas. Nos casos suspeitos de pré-demência e demência está indicado uma avaliação clínica e imagiológica por tomografia computadorizada (TC) ou ressonância magnética (RM) do crânio, as quais poderão detetar padrões de atrofia cerebral específicos e/ou doença cerebral microvascular. Nesse sentido, deverão ser utilizadas escalas padronizadas na avaliação da demência.

**Objetivos:** Permitir ao neurologista não só sustentar a suspeita clínica de demência com base em escalas de classificação visual por neuroimagem, como identificar padrões de doenças específicas.

**Metodologia e Resultados:** Pretende-se demonstrar escalas visuais, estabelecidas e validadas, para atrofia cerebral global e focal e para doença vascular, com base na neuroimagem. A doença de Alzheimer, uma das causas mais comuns de demência, caracteriza-se não só por uma atrofia de predomínio temporal medial/hipocampal como parietal, as quais podem ser medidas respetivamente pelas escalas de Scheltens e de Koedam. A escala visual de Pasquier pretende classificar o grau de atrofia cortical global, que em alguns casos poderá ser regional e assimétrica, como por exemplo na demência fronto-temporal. A demência vascular é outra causa de declínio cognitivo e, neste caso, a escala de Fazekas permite padronizar as alterações da substância branca subcortical de natureza micro-iscuémica. Salienta-se, contudo, que poderão estar presentes alterações cerebrais vasculares em grupos etários avançados, não necessariamente relacionadas com demência.

**Conclusão:** A neuroimagem e a classificação visual de atrofia

cerebral e doença microvascular são importantes para apoiar o diagnóstico e especificar a demência. Destaca-se a relevância da padronização dos achados imagiológicos para o neurorradiologista e para o neurologista, tanto em estudos iniciais como na avaliação da progressão da doença.

## EP-088 - THE MINI-LINGUISTIC STATE EXAMINATION (MLSE): DEVELOPMENT OF THE EUROPEAN-PORTUGUESE VERSION

Marisa Lima<sup>1</sup>; Cristina Martins<sup>2</sup>; Miguel Táguas-Pereira<sup>1,3</sup>; João Durães<sup>1,3</sup>; Peter Garrard<sup>5</sup>; Mário R. Simões<sup>4</sup>; Isabel Santana<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Faculdade de Letras da Universidade de Coimbra (FLUC); 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (FMUC); 4-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra (FPCEUC); 5-Molecular and Clinical Science Research Institute, St George's, University of London

**Background:** The Mini-Linguistic State Examination (MLSE) has been recently developed as a brief yet comprehensive language test for patients with Primary Progressive Aphasia (PPA) composed by eleven tasks which correspond to the major linguistic domains commonly affected in the disease: motor speech; semantic knowledge; phonology; syntax and working memory. Contrasting to conventional neuropsychological instruments, the performances are quantified using an error-recognition approach rather than simple ‘percent correct’ scores. As part of an international consortium [MRC research grant: MR/N025881/1], we developed the European-Portuguese version of the MLSE, which included translation and linguistic adjustment of the instrument and manual.

**Methods:** After the process of translation and linguistic adjustment we conducted an exploratory study with an experimental version of the MLSE. It was administered to 10 Alzheimer’s disease (AD) patients with language impairment matched for age and education with 10 community-dwelling subjects. Patients were independently diagnosed and classified according to comprehensive neuropsychological assessment and CSF/imaging biomarkers.

**Results:** Mean age was 69.27 (SD=9.90), with 53.3% female (n=11). Mean MLSE total score for controls was 97.50/100 (SD=1.76) and for AD patients was 84.33/100 (SD=7.00). There were no significant correlations between the MLSE total scores, age and educational level ( $p>0.05$ ). Mann-Whitney test analysis showed significant differences between groups in MLSE total score, total error score, semantic knowledge (all  $p<0.001$ ), syntax ( $p=0.008$ ) and working memory ( $p=0.026$ ) domains. Specific task analysis showed differences between groups in repeat and point ( $p=0.036$ ), sentence comprehension ( $p=0.012$ ), sentence repetition ( $p=0.026$ ) and picture description ( $p<0.001$ ). Internal consistency was good ( $\alpha=0.843$ ).

**Conclusion:** The experimental version of the MLSE showed good psychometric properties as a language test for degenerative dementia. After this exploratory study, the further step is the application to PPA patients to validate its final version which will be disseminated in our country.

## EP-090 - DEMÊNCIA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA COM DISFUNÇÃO VISUOESPACIAL: A IMPORTÂNCIA DE VER PARA ALÉM DE HEIDENHAIN!

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>; Fábio Carneiro<sup>1</sup>; Ana Silvestre<sup>1</sup>; Miguel Grunho<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** As demências rapidamente progressivas (DRP) têm caracteristicamente uma evolução rápida desde o seu iní-

cio, com progressão para dependência em 1-2 anos. Apresentam múltiplas etiologias, incluindo a neurodegenerativa (Doença de Creutzfeldt-Jakob [DCJ], classicamente) e a autoimune/paraneoplásica (encefalites autoimunes/paraneoplásicas, por exemplo). A identificação de sintomas peculiares, como a disfunção visuoespacial, pode ajudar a refinar o diagnóstico.

**Caso Clínico:** Homem, 71 anos, com antecedentes de dislipidemia, tabagismo e etanolismo, apresentou-se em consulta por quadro crónico (evolução: oito meses) de disfunção visuoespacial, com desorientação espacial no domicílio, alteração do reconhecimento de objetos, apraxia do vestir e, mais recentemente, alteração da memória episódica, culminando em dependência para as actividades de vida diária. No Exame Neurológico salientava-se ainda agnosia visual e simultaneognosia [FC1] [VS2]. Foi internado para investigação de DRP. A Avaliação Neuropsicológica confirmou disfunção cognitiva de predomínio [FC3] posterior e alteração da memória do tipo temporal; a RM-Encefálica revelou atrofia de predomínio subcortical e posterior, leucoaraiosis moderada e sequela vascular cerebelosa direita; o EEG não evidenciou atividade paroxística/periódica; a TC-toraco-abdominopélvica e a FDG-PET-Corpo inteiro não evidenciaram neoplasia; no LCR verificou-se proteína 14-3-3 negativa, A $\beta$ 42 e A $\beta$ 42/A $\beta$ 40 diminuídas e p-tau181 aumentada; a FDG-PET-cerebral evidenciou hipometabolismo na quase totalidade do córtex occipital, poupando a área visual primária, e do córtex temporal medial e inferior. Admitiu-se o diagnóstico de Atrofia Cortical Posterior devida a Doença de Alzheimer (ACP-DA). Instituiu-se terapêutica anticolinesterásica, com benefício modesto.

**Conclusão:** O diagnóstico diferencial das DRP com disfunção visuoespacial é desafiante e, mesmo dentro das causas neurodegenerativas, estende-se bem para além da variante de Heidenhain da DCJ, podendo incluir variantes da Doença de Alzheimer. O presente caso ilustra uma forma de apresentação rara de ACP-DA (rapidamente progressiva, em detrimento da mais comum evolução lenta/gradual), o papel dos diferentes biomarcadores na investigação etiológica das DRP e as suas implicações em termos de terapêutica e prognóstico.

### EP-091 - NAUGHTY MUSICIAN: A INTERESTING MANIFESTATION OF SEMANTIC BEHAVIOURAL VARIANT FRONTOTEMPORAL DEMENTIA (SBVFTD)

**Emanuel Martins<sup>1</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1</sup>; João Durães<sup>1</sup>; Inês Baldeiras<sup>2</sup>; Isabel Santana<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra - FMUC, Portugal

**Introduction:** Semantic behavioural variant frontotemporal dementia (sbvFTD) is a new variant of FTLT characterised by right anterior temporal lobe volume loss or hypometabolism, symptoms include early loss of empathy, difficulty naming and identifying known people, naming objects, complex compulsions and spared visuospatial functions and motor speech/phonology.

**Case Report:** A 59-year-old right-handed man was referred to the Memory Clinic of a university hospital for progressive cognitive decline manifesting as difficulty remembering persons and increased anxiety. Patient is a retired police officer that, since retirement at 55, dedicated himself to a traditional music group, acting as composer and singer. Past medical history is unremarkable. His mother died of an accident (possible suicide), otherwise there was no family history of any psychiatric or neurologic diseases.

The patients' complaints started the year prior, with memory

loss mainly to people's names and word-finding difficulties. His wife reported progressive difficulty with complex mental tasks with increased dependency of her. Songwriting in the last 3 years turned progressively less traditional and more popular, disinhibited, and based on dirty wordplay. Neurologic examination was normal. Brief neuropsychological evaluation upon admission revealed MMSE of 28/30 and MoCA 21/30 (deficits in executive tasks, naming, attention, and delayed recall). MRI showed right temporal lobe atrophy, while the other cortical regions, including the frontal lobes and left temporal lobe were normal. CSF dementia biomarkers showed normal Abeta42 (629 pg/L), normal Abeta42/Abeta40 ratio 0.084, normal tau protein (266 pg/L) and normal phosphorylated-tau (26.3 pg/L).

**Conclusion:** Recognizing different initial presentations of FTLT that does not present initially with clear verbal semantic difficulties may improve diagnostic accuracy of FTLT. As FTLT patients are younger and the time to diagnosis is longer than Alzheimer disease patients, prompt diagnosis will improve family and relative's understanding of their deficits, as they are mainly emotional/behavioral and may be understated.

### EP-092 - DYSAUTONOMIA CORRELATIONS WITH CORE CLINICAL FEATURES OF DEMENTIA WITH LEWY BODIES

**Pedro Faustino<sup>1</sup>; Catarina Bernardes<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1,2</sup>; João Durães<sup>1,2,3</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1,2,3</sup>; Isabel Santana<sup>1,2,3</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

**Background:** Autonomic dysfunction is common but often overlooked in dementia and could help in the differential diagnosis. Moreover, the relationship between dysautonomia and various aspects of cognitive function are poorly understood. We aim to evaluate a possible association between dysautonomia and core clinical features of parkinsonism, REM sleep behavior disorder (RBD), cognitive fluctuation and visual hallucinations in a cohort of patients with dementia with Lewy bodies (DLB) or Alzheimer's disease (AD).

**Methods:** We selected a convenience sample and divided it in 2 equal groups (DLB and AD), matched for sociodemographic data and neuropsychological scores. Dysautonomia was assessed with the Portuguese version of the Scales for Outcomes in Parkinson's Disease-Autonomic questionnaire (P-SCOPA-AUT). The motor score of the Unified Parkinson's Disease Rating Scale (mUPDRS), Rapid Eye Movement (REM) Sleep Behavior Disorder Screening Questionnaire (RBD-SQ), Clinician Assessment of Fluctuation (CAF) and North-East Visual Hallucinations Interview (NEVHI) were used for evaluation of parkinsonism, RBD, cognitive fluctuation and hallucinations, respectively.

**Results:** We enrolled 40 patients, 21 women, with a mean age of 77.9±5.0 years. P-SCOPA-AUT scores correlated with mUPDRS (r=0.61; p<0.001), RBD-SQ (r=0.34; p=0.034) and CAF (r=0.46; p=0.003). P-SCOPA-AUT did not correlate with the NEVHI score. No significant differences were detected when comparing DLB vs AD patients.

**Conclusion:** Dysautonomia seems to be associated with parkinsonism, RBD and cognitive fluctuation scores, but not visual hallucinations. This data further supports a common brainstem and subcortical pathology of the first four manifestations, and a more cortical involvement causing hallucinations. The absence of significant differences between the DLB and AD subgroups is probably due to the sample size, which is currently being expanded.

## EP-094 - NORMAL AND PATHOLOGICAL IMAGING FINDINGS IN AGING BRAIN

Joana Castro Freitas<sup>1,2</sup>; Ângelo Dias<sup>1</sup>; Hugo Loureiro Cadilha<sup>1</sup>; Sofia Reimão<sup>1</sup>

1-Serviço de Imagiologia Neurológica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Clínica Universitária de Imagiologia da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

**Background:** Brain aging is a multifactorial, dynamic and complex process of metabolic, structural and functional variations, with high inter-variability. The presence of microscopic hallmarks that are increased in neurodegenerative diseases in post-mortem brains of aged individuals, like neurofibrillary tangles, amyloid plaques, Lewy bodies, and neuronal loss, leads to the hypothesis that neurodegenerative diseases and normal brain aging forms a continuum. Imaging can play a critical role in this context, although age-related brain changes are frequently overlooked in clinical neuroradiology practice. Understanding normal modifications that occur in brain aging is essential to differentiate them from pathological findings. Magnetic resonance imaging (MRI) is widely used in the noninvasively assessment of structural and functional brain changes in aging.

**Objectives:** Describe the main structural changes that occur in the brain with age, illustrating the most relevant normal and abnormal imaging findings related to this process, and the appropriate visual rating scales that aid in identifying abnormalities.

**Methods and Results:** We reviewed the most significant structural imaging changes seen in normal brain aging and what scales must be used to aid in differentiating normal from abnormal findings.

**Discussion:** Brain imaging in suspected neurodegenerative diseases is common and challenging, since there is an overlap between patterns of normal brain aging and neurodegenerative disorders. Therefore, recognizing normal age-related brain changes, such as brain atrophy (global and focal), white matter disease, microbleeds, silent brain infarcts, enlarged perivascular spaces, and iron deposition, is crucial to assess normal changes and to exclude pathologic patterns. MRI improves the ability to differentiate normal and abnormal findings. Qualitative rating scales enable visual assessment of these changes and standardized language between healthcare professionals. Additionally, we propose a checklist for reading and reporting brain examinations in the elderly.

## EP-095 - HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL ASSOCIADA A SCHWANNOMA VESTIBULAR

Francisca Ferreira<sup>1,2</sup>; Carolina Silva<sup>3</sup>; Manuel J. Ferreira-Pinto<sup>3,4</sup>; Carina Reis<sup>5</sup>; Rui Araújo<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de São João; 2-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 4-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

**Introdução:** A hidrocefalia de pressão normal (HPN) caracteriza-se pela tríade clínica de alterações da marcha, alterações cognitivas e incontinência urinária. Pode ser idiopática ou secundária a outras patologias. Uma causa pouco frequente de hidrocefalia não obstrutiva é o schwannoma vestibular, sendo um dos mecanismos responsáveis o aumento da secreção proteica associada ao tumor.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 74 anos, previamente autônoma, é avaliada por alterações da marcha com um mês de evolução associada a queixas cognitivas, com perda progressiva de autonomia. Ao exame neurológico apresentava-se lentificada, com uma pontuação no *Mini Mental State Examination* (MMSE) de 13/30, estação de base alargada e marcha de caráter apráxico/“magnético”. A TC cerebral revelou hidrocefalia. A ressonância magnética cerebral, para além da hidrocefalia tetraventricular, não obstrutiva, revela também schwannoma vestibular esquerdo. Realizou punção lombar evacuadora, com pressão de abertura normal (23 cmH<sub>2</sub>O), demonstrando melhoria significativa e rápida das alterações da marcha e cognitivas, pontuando 23/30 no MMSE quatro horas após procedimento. O estudo do líquido demonstrou hiperproteinorráquia (1,1 g/dL), sem pleocitose. Foi avaliada por neurocirurgia, tendo indicação para colocação de derivação ventriculoperitoneal (DVP) em diferido. Três meses depois é novamente avaliada por agravamento progressivo das alterações cognitivas e da marcha, bem como incontinência urinária de novo. Repetiu ressonância magnética com agravamento da hidrocefalia tetraventricular e estabilidade do schwannoma. Foi então submetida a colocação de DVP, com melhoria progressiva e sustentada do quadro. Dois meses após o procedimento, apresentava-se capaz de marcha autônoma, sem incontinência urinária e com melhoria cognitiva notória.

**Conclusão:** O schwannoma vestibular pode associar-se a hidrocefalia não obstrutiva, podendo apresentar-se com clínica de HPN, com melhoria após derivação. Trata-se de uma causa pouco frequente e pouco reportada de HPN, cuja abordagem cirúrgica pode incluir a DVP ou a ressecção tumoral.

## Cefaleias

### EP-097 - UM CONTINUUM DE PAROXISMOS: MIGRALEPSIA

Sara Matos<sup>1</sup>; Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Isabel Luzeiro<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Escola Superior de Tecnologia e Saúde do Instituto Politécnico de Coimbra, Coimbra

**Introdução:** Enxaqueca e epilepsia são perturbações cerebrais paroxísticas que partilham mecanismos fisiopatológicos semelhantes, entre eles excitabilidade neuronal aumentada e disfunção de canais iónicos. Frequentemente após uma crise epilética, pode desenvolver-se cefaleia pós-ictal, mas raramente a enxaqueca desenvolve uma crise epilética. Este fenómeno está definido na *International Classification of Headache Disorders* (ICHD-3 edition) como crise epilética desencadeada por enxaqueca com aura, reconhecido por migralepsia.

**Caso Clínico:** Caso 1: Mulher de 35 anos com antecedentes de enxaqueca com aura visual (EAv) e insónia, apresentou-se com um episódio de perda de consciência com desvio ocular e movimentos involuntários dos quatro membros. O episódio teve uma duração de 3 minutos e um período pós-ictal de 30 minutos. Foi precedido de alterações visuais (“reflexo de luzes de ambulâncias”) com cefaleia unilateral. A ressonância magnética 3-tesla (RM-3T) foi inocente e o eletroencefalograma evidenciou atividade paroxística na região temporal posterior e occipital direita. Estes eventos repetiram-se três vezes no primeiro ano até ser obtida estabilidade com levetiracetam 500 mg bidário e analgesia em SOS.

Caso 2: Mulher de 44 anos com história pessoal de EAv e hepatite B, foi admitida por um episódio de flashes de intensidade crescente com cefaleia occipito-frontal, e posterior perda de consciência. O episódio foi descrito com desvio oculocefálico, seguido de postura tónica e arreatividade ao longo de

5 minutos, e um período pós-ictal de 20 minutos de confusão. O EEG interictal evidenciou atividade paroxística pouco frequente na região temporal posterior direita e a RM-3T mostrou uma anomalia do desenvolvimento venoso fronto-opercular posterior direita, sem outras alterações. Ficou medicada com levetiracetam 1500 mg/dia e analgesia, com uma repetição isolada do episódio num ano de seguimento.

**Conclusão:** Embora rara, a migralepsia não deve ser esquecida em doentes com enxaqueca com aura. Um baixo limiar para obtenção de um eletroencefalograma deve ser considerado quando características ictais são observadas em doentes com cefaleia.

## EP-098 - ENXAQUECA: A LOCALIZAÇÃO DA DOR IMPORTA?

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>; Miguel Seródio<sup>1</sup>; Carolina Gonçalves<sup>1</sup>; André Caetano<sup>1,2</sup>; Miguel Viana Baptista<sup>1,2</sup>; Rita Pelejo<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 enxaqueca é uma cefaleia comum, cuja descrição da dor é ser tipicamente alternante e geralmente frontotemporal.

**Objetivos:** Comparar as características demográficas, clínicas e respostas ao tratamento entre doentes com fenótipos de dor da enxaqueca de localização anterior (predominantemente frontal) versus posterior (predominantemente occipital).

**Métodos:** Análise retrospectiva de doentes com diagnóstico de enxaqueca episódica ou crónica (de acordo com a classificação ICHD-3) com fenótipo da dor de localização de predomínio posterior (grupo 1) entre 2013 e 2020. No mesmo período de tempo foram selecionados doentes também com enxaqueca episódica ou crónica, mas com fenótipo de dor de predomínio anterior (grupo 2). A análise estatística foi realizada através de testes descritos e não paramétricos (Qui-quadrado e Mann-Whitney), usando o IBM SPSS Statistics v28).

**Resultados:** Foram identificados 50 doentes no grupo 1 e 50 no grupo 2 (80% vs 84% sexo feminino,  $p=0,603$ ; idade média do início da cefaleia 23 anos vs 18 anos,  $p=0,904$ ). Em relação às características clínicas, os doentes do grupo 1 apresentaram-se mais frequentemente com dor de localização bilateral (50% vs 38%,  $p<0,05$ ), contudo a frequência de aura e sintomas acompanhantes foi sobreponível entre os 2 grupos, bem como a duração de frequência de cada crise. O grupo 1 apresentou-se com menor número de enxaquecas mensais ( $p<0,05$ ). Em relação ao tratamento, um número proporcional entre os 2 grupos iniciaram profilático (70% vs 80%,  $p=0,248$ ), contudo verificou-se que os doentes do grupo 1 apresentaram taxas superiores de falência (70% vs 31%,  $p<0,05$ ) ao primeiro tratamento preventivo experimentado em consulta.

**Conclusão:** Na nossa amostra verificou-se uma sobreposição entre as características clínicas e em relação ao tratamento entre os 2 grupos, exceto no que toca em relação à bilateralidade da dor, número de enxaquecas mensais, bem como na resposta ao primeiro tratamento iniciado em consulta [MS1].

## EP-099 - DADOS DE VIDA REAL DOS ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP NA ENXAQUECA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO.

Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Sara Matos<sup>1</sup>; Fábio Gomes<sup>1</sup>; Carolina Cunha<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>; Isabel Luzeiro<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de

Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 3-Escola Superior de Tecnologia e Saúde de Coimbra

**Introdução:** Os anticorpos monoclonais (mAbs) dirigidos ao peptídeo relacionado com o gene da calcitonina (CGRP) ou receptor são fármacos recentemente aprovados na Europa para o tratamento preventivo da enxaqueca episódica (EE) e crónica (EC). O objetivo do estudo foi avaliar a efectividade, segurança e tolerabilidade dos anticorpos monoclonais anti-CGRP numa amostra portuguesa.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, observacional e unicêntrico. Analisados dados clínicos, resposta ao tratamento e efeitos secundários dos doentes com diagnóstico de EE ou EC sob mAbs durante pelo menos três meses. A resposta ao tratamento foi definida pela redução no número de dias cefaleia/mês superior ou igual a 50% ou 30% nos doentes com EE ou EC, respetivamente.

**Resultados:** Incluídos 25 doentes (22 do sexo feminino; idade  $42\pm 11,1$  anos), 13 com diagnóstico de EC e 12 de EE frequente e refratários/intolerantes em média a  $4\pm 1,1$  fármacos preventivos, incluindo a toxina botulínica. Relativamente ao fenótipo, 11 doentes (45,8%) apresentavam enxaqueca com aura e 16 (64%) dos doentes havia história de cefaleia por abuso medicamentoso. O tempo médio de tratamento foi 7 [3;12] meses, 20 doentes sob erenumab e os restantes sob galcanezumab. A eficácia dos mAbs, no global, nos doentes com EE foi 75% e 77,8% e nos doentes com EC foi 76,9% e 81,8%, aos 3 e 6 meses respetivamente. Na amostra, 17 doentes (68%) reportaram efeitos secundários, mais frequentemente obstipação (40%), a maioria com impacto ligeiro-moderado. Num doente foi necessário suspender o tratamento por hepatite tóxica. Não se verificou correlação entre presença de abuso medicamento e ausência de eficácia do tratamento ( $p=0,713$ ).

**Conclusão:** O nosso estudo demonstrou a efectividade dos mAbs no tratamento da EE e EC, em concordância com os resultados dos ensaios clínicos e estudos de vida-real publicados. No entanto, na nossa amostra foi reportado um maior número de efeitos secundários, mas sem impacto relevante na tolerabilidade do fármaco.

## EP-100 - OCCIPITAL NEURALGIA AFTER COVID-19 VACCINATION: REPORT OF TWO CASES

Sofia Malheiro<sup>1</sup>; Ricardo Varela<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Background:** Headache is the most commonly reported neurological adverse effect after COVID-19 vaccination, with mild to moderate headaches being reported up to 52% of patients after BNT162b2-vaccine (Pfizer). We describe the two first case reports of occipital neuralgia after the second dose of this vaccine.

**Case Reports:** Case 1 is a 39-year-old woman with no previous story of headache, with bilateral paroxysmal stabbing shock-like pain beginning in the occipital zone, 6 days after the second dose of Pfizer vaccine. She had never experienced any kind of headaches after other vaccinations before. The pain was severe, with short duration (few seconds) and spontaneously triggered by touching or brushing the hair, occurring many times per day. Over the time, she started a dull pain in the vertex and nuchal region, with concomitant dysesthesia. On examination, pressure over the emergence of great occipital nerve (GNO) elicited a paroxysm of pain. Bilateral occipital blockage had been performed, with significant relief of the pain, and gabapentin and, after, amitriptyline had been started. Neuroimaging (brain CT, brain and cervical MRI) was unremarkable.

Case 2 is a 30 years-old man with previous diagnosis of episodic migraine, with bilateral paroxysmal stabbing shock-like pain in the occipital zone, starting in the day after of the second dose of Pfizer vaccine. The pain was short in duration (few seconds) and spontaneously triggered by pressure over the emergence of GNO, with irradiation to temporal regions, with concomitant development of allodynia in all the scalp. Bilateral occipital blockage had been performed, with improvement of the symptoms, and gabapentin had been started. Neuroimaging was also unremarkable.

**Conclusion:** Two cases of trigeminal neuralgia after COVID-19 vaccination had already been reported, however this is the first time that cases of occipital neuralgia after this vaccine are described.

## EP-101 - CEFALIA ATRIBUÍDA A HIPOTENSÃO DO LCR NÃO PROVOCADA POR PUNÇÃO DURAL: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE DOENTES INTERNADOS NUM CENTRO TERCIÁRIO

Mafalda Soares<sup>1</sup>; Marta Sequeira<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Margarida Dias<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A cefaleia por hipotensão do LCR ocorre por diminuição da pressão do líquido, podendo associar-se a uma fístula decorrente de punção dural, trauma ou esforço físico, ou de forma espontânea sem contexto compatível. A cefaleia pós-punção dural é amplamente reconhecida, com abordagem simples e prognóstico favorável. Pelo contrário, as restantes entidades são responsáveis por uma morbidade importante com impacto na qualidade de vida e carecem de um algoritmo de investigação e terapêutica consensual.

**Objectivos:** Caracterizar uma população de doentes com cefaleia por hipotensão do LCR não provocada por punção dural e analisar aspetos fundamentais de diagnóstico e terapêutica.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo com colheita de dados clínicos e análise estatística dos doentes internados por cefaleia por hipotensão do LCR no serviço de Neurologia do CHULC, de janeiro de 2018 a julho de 2022. Foram excluídos os doentes com cefaleia ortostática pós-punção dural.

**Resultados:** Foram incluídos 15 doentes,  $\frac{2}{3}$  do género feminino, com uma média de idades de 40,5 anos ( $\pm 12,0$ ), todos com cefaleia ortostática, a maioria com sintomatologia característica acompanhante, com uma média de 16 dias de internamento ( $\pm 10,0$ ). Nove doentes apresentaram fístula provocada e seis hipotensão intracraniana espontânea. Em sete doentes, a terapêutica conservadora foi eficaz. Os restantes necessitaram de terapêutica invasiva (*epidural blood patch* (EBP) ou bloqueio esfenopalatino). Nos casos de hipotensão provocada foi necessário um número superior de EBP por doente ( $U = 46,5$ ;  $p=0,018$ ). Rácios neutrófilos-linfócitos e plaquetas-linfócitos elevados mostraram uma tendência para o sucesso do EBP. Não se estabeleceram associações significativas entre as manifestações clínicas, as alterações imagiológicas e a terapêutica necessária.

**Conclusão:** Este estudo revelou que doentes com hipotensão de LCR provocada precisam frequentemente de múltiplos EBP, cujo sucesso é independente deste ser dirigido a um trajeto fistuloso documentado, mas que beneficia de um estado pró-inflamação e agregação plaquetária.

## EP-102 - AVALIAÇÃO IMAGIOLÓGICA DE CEFALIAS COM SINAIS DE ALARME NA GRAVIDEZ

Rosa Couto<sup>1</sup>; Francisca Sena Batista<sup>1</sup>; Filipa Castelão<sup>1</sup>; Diogo Marques<sup>1</sup>; Ana Cristina Rios<sup>1</sup>; Mariana Diogo<sup>1</sup>  
1-Hospital Garcia de Orta

A cefaleia é um dos principais motivos de observação médica a nível global, sendo particularmente comuns durante a gravidez. Se, por um lado, o desenvolvimento ou a alteração das características de uma cefaleia primária é frequente em mulheres em idade reprodutiva, uma cefaleia secundária pode ser diagnosticada em até um terço das pacientes durante a gravidez. As cefaleias podem ser uma manifestação precoce de possíveis complicações da gravidez, como hipertensão intracraniana, pré-eclampsia e eclampsia, ou síndrome vascular reversível, que devem ser rapidamente identificadas e abordadas. A avaliação destas pacientes deve assim incluir a documentação detalhada da história clínica e do exame neurológico completo, por forma a permitir o reconhecimento de sinais de alarme, uma vez que existe um risco acrescido de ocorrência de eventos neurológicos agudos. Em casos selecionados, é importante realizar um estudo de imagem adequado, preferencialmente por ressonância magnética. O objetivo deste trabalho é apresentar casos ilustrativos de pacientes grávidas que se apresentaram com cefaleias. Iremos mostrar achados imagiológicos de neurocisticercose, trombose venosa cerebral, síndrome de vasoconstricção cerebral reversível, acidente vascular cerebral isquémico, hipertensão intracraniana e apoplexia pituitária. Adicionalmente, discutiremos também os pontos-chave na tomada de decisão clínica sobre a realização de avaliação neuroimagiológica e o balanço entre o risco e o benefício destes exames neste grupo de doentes.

## EP-103 - AS DIFERENTES FACES DA ENXAQUECA HEMIPLÉGICA FAMILIAR TIPO 2

Carolina Cunha<sup>1</sup>; João Sousa<sup>1</sup>; Fábio Gomes<sup>1</sup>; Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Livia Sousa<sup>1,2</sup>

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** A enxaqueca hemiplégica familiar tipo 2 (EHF2) ocorre por mutação no gene *ATP1A2*, levando a alteração do reuptake de potássio e glutamato da fenda sináptica. A clínica geralmente inicia-se na infância e o diagnóstico requer a presença de enxaqueca associada a sintomas motores e a um ou mais sintomas visuais, sensitivos ou de linguagem. Casos raros e graves podem cursar com irreversibilidade dos sintomas, delírio, coma e morte, podendo acompanhar-se de febre e meningismo.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino sem antecedentes familiares relevantes que iniciou o quadro clínico aos 2 anos de idade com episódio de alteração da linguagem, hemiplegia e irritabilidade. Posteriormente, aos 35, 46 e 48 anos, novos eventos de afasia e hemiparesia, associando-se cefaleia intensa, febre e alteração do estado de consciência, com duração aproximada de 5 dias. Nestes episódios foi feito estudo de LCR com aumento de proteínas e linfócitos, sem isolamento de agente patogénico, assumindo-se o diagnóstico de meningoencefalite linfocítica asséptica. Num destes episódios apresentou evolução mais agressiva com alteração do estado de consciência e necessidade de ventilação invasiva. Na última crise (49 anos), à cefaleia associou-se um quadro psicótico, marcado por altera-

ção do comportamento, alucinações visuais, discurso delirante e violência dirigida à mãe, o que motivou internamento no noso serviço, tendo revertido após 11 dias. Ao longo destes anos teve múltiplas crises com sintomas motores, sensitivos e visuais, sempre com cefaleia de intensidade severa associada. Ultimamente com alterações cognitivas com agravamento após cada crise. O estudo complementar ao longo dos anos com TC-CE, RM-CE, EEG e autoimunidade sistémica e neurológica foi normal. Feito teste genético demonstrando variante ATP1A2 em heterozigotia, compatível com EHF2.

**Conclusão:** Aqui retratamos uma apresentação rara e incapacitante desta doença. Dependemos de um diagnóstico e tratamento precoces para prevenir crises e evitar a progressão dos défices, particularmente cognitivos.

## EP-104 - TOXINA BOTULÍNICA COMO TRATAMENTO OFF-LABEL DE OUTRAS CEFALÉIAS PRIMÁRIAS E SECUNDÁRIAS

**Beatriz Nunes Vicente**<sup>1,2</sup>; **Filipa Dourado Sotero**<sup>1,2</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-Centro de Estudo Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** A toxina botulínica tipo A (TbA) está aprovada no tratamento preventivo na enxaqueca crónica. Contudo, tem sido usada de forma *off-label* noutras cefaleias, pelo seu possível efeito modulador no sistema trigémico-vascular.

**Objetivos:** Analisar a resposta clínica à TbA *off-label* em doentes com cefaleias resistentes à terapêutica convencional.

**Metodologia:** Estudo descritivo, retrospectivo, em adultos com cefaleia submetidos a TbA *off-label*, identificados através da análise de registos da Consulta de Cefaleias de um hospital terciário. Recolheram-se variáveis demográficas, diagnóstico, intensidade e número de dias de cefaleia/mês, escala *Headache Impact Test-6 Item* (HIT-6) e protocolo utilizado. Todos os doentes assinaram consentimento informado.

**Resultados:** Foram incluídos 40 doentes, 65% (n=26) do sexo feminino, com mediana de 57 (33-87) anos de idade. Os principais diagnósticos foram cefaleia numular (n=16;40%), cefaleias trigémico-autónomas (CTA) (n=9;22,5%), nevralgia do trigémio (n=4;10%) e outras cefaleias (n=11;27,5%). Foi seguido o protocolo *follow the pain* nas cefaleias numular e CTA, e o protocolo *Phase III Research Evaluating Migraine Prophylaxis* (PREEMPT) foi adaptado nos restantes casos. A mediana de dose utilizada foi 50 (25-150) unidades. Verificou-se uma melhoria em 72,5% (n=29) dos doentes, sendo que em 32,5% (n=13) se objetivou uma redução >50% dias/dor, em alguns de forma prolongada. Estes referem-se a 37,5% (n=6) dos doentes com cefaleia numular, 30% (n=3) dos doentes com CTA, 50% (n=2) dos doentes com nevralgia do trigémio e 100% (n=2) dos doentes com cefaleia persistente atribuída a doença vascular craniana. Não foram reportados efeitos adversos, excepto paralisia facial transitória num caso de nevralgia.

**Conclusão:** Esta série de casos, não controlada, destaca a eficácia e segurança da TbA nos vários tipos de cefaleias primárias e secundárias, colocando a TbA como uma estratégia terapêutica possível em situações de cefaleia persistente e resistente à terapêutica. Torna-se evidente a necessidade de ensaios clínicos randomizados para uma melhor seleção dos doentes e dos protocolos a utilizar.

## EP-105 - CEFALÉIA POR USO EXCESSIVO DE MEDICAMENTOS: GRAVIDADE DA DEPENDÊNCIA E CARACTERÍSTICAS DE PERSONALIDADE

**Sofia Reis Marques**<sup>1</sup>; **Matilde Gomes**<sup>1</sup>; **Andreia Ferreira**<sup>1</sup>; **Sofia Lopes**<sup>1</sup>; **Margarida Ramos Lopes**<sup>2</sup>; **Sara Varanda**<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga; 2-Centro Hospitalar Médio Ave

**Introdução:** A cefaleia por uso excessivo de medicamentos (CEM) é uma frequente comorbidade em doentes com cefaleias primárias, contribuindo para o aumento da frequência e intensidade da dor. Alguns estudos têm defendido que o comportamento dos doentes com CEM se assemelha ao comportamento de dependência observado nas perturbações aditivas em geral.

**Objetivo:** Reconhecer o comportamento de dependência associado à CEM e determinar eventuais características de personalidade de risco.

**Método:** Foram selecionados consecutivamente da uma consulta de cefaleias doentes com enxaqueca e/ou cefaleia de tensão de acordo com a ICHD-3, posteriormente divididos em 2 grupos: sem e com abuso medicamentoso (passado ou atual). O estudo obteve aprovação pela comissão de ética local. Após ter sido obtido consentimento informado e explicado o objetivo do estudo, foram enviadas eletronicamente a cada doente duas escalas psicométricas, a *Severity of Dependence Scale* (SDS) e o Inventário de Personalidade dos Cinco Fatores NEO – forma reduzida (NEO-FFI-20).

**Resultados:** Dos 86 inquiridos, 79% eram do sexo feminino e a média de idades foi de 39,5 (±11,1) anos. Verificou-se uma diferença estatisticamente significativa entre as médias de dias com dor por mês entre os dois grupos, 12,6 dias no grupo com abuso e 7,2 no grupo sem ( $p < 0,01$ ). Não se apuraram diferenças significativas entre os grupos relativamente a antecedentes psiquiátricos ( $p = 0,058$ ), pontuação final nas escalas SDS ( $p = 0,120$ ) e NEO-FFI-20 ( $p = 0,114$ ).

**Conclusão:** Como previamente descrito, os doentes com uso excessivo de medicamentos sofrem mais do que aqueles que não abusam de analgésicos. Por outro lado, a ausência de traços de personalidade específicos no grupo com abuso reforça a necessidade de investir na correção desta comorbidade, que pode dever-se à falta de informação sobre cefaleias primárias. Pretende-se aumentar o tamanho da amostra de forma a solidificar estes resultados.

## EP-106 - CAN GREAT OCCIPITAL NERVE CRYOABLATION BE A POTENTIAL TREATMENT FOR MIGRAINE?

**Nuno de Caria Seisdedos Ramalhão**<sup>1</sup>; **Sofia Malheiro**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

Migraine affects almost 20% of women and 10% of men and the World Health Organization listed migraine among the top-10 most disabling conditions.

In the past 10 years important advances were made in treatment options for migraine.

We conducted a search in PubMed and CENTRAL with the Mesh Terms: Great Occipital Nerve Block, Cryoablation and Headache. We included 3 RCT's and 1 Review, concerning the outcome of the use of cryoablation in the treatment of nevralgias of the GON. No work has been found that relates this procedure and migraine.

Ultrasound guided greater occipital nerve blocks involve an injection of a local anesthetic agent using a high-frequency linear probe to find the GON between the muscle planes of the obliquus capitis inferior and semispinalis capitis. Some studies report pain relief efficacy rates of around 80% with vasovagal symptoms as the main side effect.

Cryoablation is a form of thermal neurolysis involving the application of cold temperature to peripheral sensory nerves to achieve a long-lasting nerve block and the affected nerve will undergo Wallerian degeneration, in which the nerve axon is targeted but the nerve sheath is preserved, allowing for axonal regeneration.

The existing literature only refers to the efficacy and safety of GON cryoablation in the treatment of occipital neuralgia. In fact, in the trials performed, most patients report significant pain reduction in a rapid and lasting way, and no serious adverse effects have been reported.

Thus, since the blockade of the GON is used with good results in the acute phase of migraine, we leave the hypothesis open for the use of cryoablation of the same nerve in patients with migraine refractory to first-line treatment. Thus, it is necessary to create an intervention protocol and to perform RCTs.

## EP-107 – CEFALÉIAS: A IMPORTÂNCIA DAS BANDEIRAS VERMELHAS NA PERSPETIVA DO MÉDICO DE FAMÍLIA

Ana Margarida Lopes Simões<sup>1</sup>; Tânia Ferreira<sup>1</sup>; Ana Isabel Santos<sup>1</sup>

1-USF “A Ribeirinha”, ULS Guarda

**Introdução:** As consultas de Intersubstituição numa USF consistem na observação de patologia aguda, marcadas no próprio dia pelos doentes de qualquer ficheiro médico, na ausência do seu Médico de Família. O tempo destas consultas é limitado exigindo ao Médico de Família que esteja desperto para patologias que possam ser menos frequentes e mais graves.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de um doente de 59 anos com antecedentes pessoais de obesidade, com hábitos tabágicos e alcoólicos pesados. Em Março de 2022 recorre à consulta de Intersubstituição por uma cefaleia com um padrão ligeiramente diferente do seu habitual com mais de 3 dias de evolução e com pobre resposta à analgesia. Não foram objetivados achados relevantes ao exame neurológico. Foi solicitada TC-CE em contexto de ambulatório para exclusão de cefaleia secundária. Antes de que pudesse realizar a TC-CE, passados 3 dias apresentou crise convulsiva de novo, presenciada por terceiros e com amnésia para o sucedido. Ao exame objetivo não apresentava défices focais. Foram realizados exames complementares, nomeadamente a TC-CE que relevou a “presença de área lesional hipodensa frontal esquerda, com cerca de 36x41 mm de eixo, determinando obliteração dos sulcos corticais regionais e moldagem do corno frontal do ventrículo lateral esquerdo”. Para melhor esclarecimento da lesão ocupante de espaço foi realizada RM-CE “lesão expansiva/infiltrativa intra-axial frontal esquerda, colocando-se a hipótese de corresponder a uma lesão neoplásica da série glial.” O doente foi encaminhado para a Neurocirurgia onde foi submetido a exérese da lesão, compatível com um astrocitoma.

**Conclusão:** O Médico de Família é, muitas vezes, a porta de entrada de doentes com patologias diversas que podem ser graves e que, portanto, acabam por ter um papel fundamental no diagnóstico de potenciais causas secundárias de patologias comuns sendo imprescindível, para a nossa especialidade, saber os sinais de alarme de uma cefaleia.

## EP-108 - EXPERIÊNCIA NA CONSULTA DE NEUROLOGIA GERAL COM OS ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI CGRP E ANTI R-CGRP NUM HOSPITAL PÚBLICO DO INTERIOR

Alina Vicas<sup>1</sup>; António Leitão<sup>1</sup>

1-Hospital do Espírito Santo de Évora

**Introdução:** A cefaleia é uma causa significativa de incapacidade na população em idade ativa com importante impacto socioeconómico pelo que, faz todo o sentido encontrar a população elegível e oferecer uma terapêutica eficaz e segura.

**Objetivos:** Apresentar uma série de doentes seguidos na consulta de neurologia geral diagnosticados com enxaqueca episódica e crónica refratárias, tratados com anticorpos monoclonais.

**Métodos:** Estudo descritivo de uma amostra de doentes tratados entre janeiro 2020 e setembro 2022. Analisaram-se dados demográficos, falhas terapêuticas prévias, frequência das crises antes, durante e pós tratamento, efeitos secundários, e seguimento das grávidas.

**Resultados:** Incluímos 16 doentes do sexo feminino; média de idades de 42 anos (entre 26-57); com 24 anos de cefaleia em média (entre 5 e 45); com pelo menos 3 falências terapêuticas orais; nenhuma fez prevenção com toxina botulínica; 9 com enxaqueca episódica e 7 crónica; 13 doentes ainda se encontram sob tratamento, 1 doente fez switch por reações adversas locais e falência terapêutica no quinto mês de tratamento. Uma doente parou após 18 meses seguidos de tratamento, sem rebound desde á um ano. Duas doentes engravidaram, com exposição gestacional até 2 e 9 semanas a erenumab 70 mg e fremanezumab, respetivamente, sem intercorrências.

Observou-se que nas doentes com >50 anos há um efeito substancialmente mais significativo nos primeiros 3 meses – uma melhoria mais rápida e constante. A média de dias de dor no mês anterior ao início do tratamento era de 13 (<50 – 13, >50 – 12), no primeiro trimestre de tratamento foi de 1,48/mês (<50 – 1,88, >50 – 0,6) e no segundo de 1,53/mês (<50 – 1,7, >50 – 1). Não foram notificadas reações adversas graves.

**Conclusão:** Ocorreu uma melhoria significativa na frequência e intensidade das crises na maioria das doentes. Os nossos resultados eram expectáveis. Os fármacos chegaram tarde, mas não tarde demais.

## D. Vasculares

### EP-109 - ACUTE PSYCHOSIS SECONDARY TO RIGHT LACUNAR THALAMIC INFARCT

Inês V. Carvalho<sup>1</sup>; Maria João Brito<sup>2,3</sup>; Cláudia Lima<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Responsabilidade Integrada de Psiquiatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Instituto de Psicologia Médica, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Acute onset of psychotic symptoms in older patients without history of psychiatric disease requires investigation for secondary causes. Thalamic stroke can manifest as psychotic symptoms including delusions and visual or auditory hallucinations.

**Case Report:** A 67-year-old female with no history of alcohol or drug abuse as well as no personal or family history of neurological or psychiatric disorders was brought to the emergency department with a 3-week-history of behavioural abnormality. During the interview persecutory ideation became evident. The patient was alert and oriented, without aphasia or visual fields deficits; cranial nerves examination, strength, pain sensation and coordination were normal. After hospital admission, persecutory ideation persisted. The patient reported visual hallucinations (both elemental “colourful lines” and zoopsia), hypnagogic auditory hallucinations (including running commentary and complex scenarios) and derealization.

Initial laboratory assessment showed normal blood cell count, renal and hepatic function, serum electrolytes, thyroid hormones, and urinalysis; urine toxicology screen was negative for alcohol and illicit substances. Brain CT scan revealed an oval hypodensity at right anteromedial thalamus, probably related to a subacute ischemic stroke, later confirmed with MRI. Blood and CSF laboratory studies including polymerase chain reaction testing for meningitis/encephalitis, serologies, systemic autoimmunity, autoimmune encephalitis and paraneoplastic antibodies were negative. CSF biomarkers (amyloid beta protein, total and phosphorylated tau) were normal. EEG revealed bilateral frontal slow activity indicating mild cerebral disfunction without epileptic activity. The final diagnosis was ischemic stroke due to small vessel disease. The patient was started on olanzapine with reduction of the psychotic symptoms 3 weeks after initial hospital admission.

**Conclusion:** This case highlights the role of information processing by the thalamus in the development of psychotic symptoms and the necessity of exclusion of a secondary etiology in patients with an atypical presentation of psychotic symptoms. Treatment with antipsychotic medications may provide symptomatic relief.

### EP-110 - ATHEROSCLEROTIC RISK AND ANTIPILEPTIC DRUGS: PRELIMINARY RESULTS OF A TWO-YEAR PROSPECTIVE STUDY

Cristiana Silva<sup>1</sup>; Pedro Faustino<sup>1</sup>; João André Sousa<sup>1</sup>; Fernando Silva<sup>1</sup>; José Beato Coelho<sup>2</sup>; João Sargento Freitas<sup>1</sup>; Francisco Sales<sup>1</sup>; Francisco Millet Barros<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Baixo Vouga

**Introduction:** Chronic antiepileptic drug (AED) use is associated with an increased vascular risk; however, the underlying mechanisms remain poorly understood.

**Objectives:** Our aim is to analyse the impact in atherosclerotic risk of chronic AED use, and the differences between those patients using enzyme-inducing antiepileptic drugs (EIAEDs) versus non-EIAEDs (NEIAEDs).

**Methodology:** We present the preliminary baseline results of a two-year prospective longitudinal study. Patients were divided into two groups based on antiepileptic treatment: EIAEDs and NEIAEDs. Controls were age and gender-matched and used no AED. Clinical data, blood analysis results and ultrasonographic measures (carotid artery intima-media thickness [CA-IMT] and presence of atherosclerotic plaques) were collected. CA-IMT measurements followed the Mannheim Consensus. Descriptive and inferential statistics were employed.

**Results:** Sixty-three patients (41 using EIAEDs and 22 using NEIAEDs) and eighteen controls were included, 58.2% female, with a mean age of 44.24 ( $\pm$  9.89) years. There were no differ-

ences in age or presence of vascular risk factors between the three groups analysed and duration of treatment was, in the EIAED and NEIAED groups, respectively,  $.88 \pm 1.40$  years and  $3.18 \pm 1.19$  years. Mean baseline CA-IMT was not significantly different between controls and patients ( $0.70 \pm 0.16$  mm vs  $0.66 \pm 0.14$  mm,  $p=0.329$ ), nor between patients using EIAEDs and NEIAEDs ( $0.66 \pm 0.16$  mm vs  $0.60 \pm 0.12$  mm,  $p=0.102$ ). The baseline prevalence of atherosclerotic plaques was also not significantly different between controls and patients (11.1% vs 13.0%,  $p=0.822$ ) nor between patients using EIAEDs and NEIAEDs (17.1% vs 4.5%,  $p=0.155$ ).

**Conclusion:** These preliminary results suggest no differences in baseline atherosclerotic risk, as evaluated by ultrasonography, between patients with epilepsy and controls and between patients using EIAEDs and NEIAEDs. We hope to further clarify whether atherosclerosis plays a role in the increased vascular risk in patients using AEDs by analysing the evolution of ultrasonographic parameters over time.

### EP-111 - HEALTH-CARE, CLINICAL FACTORS AND REHABILITATION PREDICTING QUALITY OF LIFE IN FIRST-TIME STROKE PATIENTS: A 12 MONTH LONGITUDINAL STUDY

Pedro Maciel Barbosa<sup>1</sup>; Lara Noronha Ferreira<sup>2</sup>; Vitor Tedim Cruz<sup>1</sup>; Augusta Silva<sup>3</sup>; Helena Szrek<sup>4</sup>

1-Unidade Local de Saúde Matosinhos; 2-Universidade do Algarve; 3-Escola Superior de Saúde do Porto; 4-Faculdade Economia da Universidade do Porto

**Introduction:** One long-term rehabilitation goal in stroke survivors is to achieve the best health-related quality of life (HRQoL).

**Objective:** This study analyzes the evolution of HRQoL one year post-stroke, to establish the main pre-stroke, clinical, health care and rehabilitation predictors.

**Methods:** This study uses patient-level data from a one-year single-center prospective cohort study of first stroke patients, assessed at baseline, 3, 6 and 12 months. A generalized linear model with a linear response determined independent predictors of HRQoL with EQ-5D-3L and SF-6D. Model included age, gender, scholarship, monthly income, residence, occupation, National Institute of Health Stroke Scale (NIHSS), Modified Rankin Scale (mRS), Barthel Index (BI), Mini-Mental State Examination (MMSE), length of stay, door to neurological examination time, access, frequency and satisfaction with rehabilitation care.

**Results:** A total of 391 acute stroke patients, with a mean disability of 3.7 (mRS) and severity of 11.7 (NIHSS) participated. A decline of HRQoL was observed from baseline to the first three months in both indexes, with an increase in HRQoL at 3 months until 12 months. Scores were significantly lower than corresponding population norms throughout follow-up, mostly affected by stroke severity, disability, rehabilitation access and frequency. Higher HRQoL was associated with lower mRS, NIHSS, age, length of stay, and with higher BI, MMSE, scholarship, occupation, and rehabilitation.

**Conclusion:** The study shows the impact of post-stroke clinical and health care predictors on HRQoL and allows a more complete perspective on the quality of stroke management and future stroke health and rehabilitation policies.

## EP-112 - UTILIZAÇÃO DE ANTICORPOS MONOCLONAIS NO TRATAMENTO DA ENXAQUECA REFRAATÓRIA: QUANDO O TRATAMENTO SE PROLONGA POR PERÍODO SUPERIOR A 12 MESES

Rita Pinheiro<sup>1</sup>; André Rego<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; Joana Dionísio<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; José Costa<sup>2</sup>; Duarte Carapinha<sup>1</sup>; Pedro Neves<sup>1</sup>; Ângela Abreu<sup>1</sup>; Marlene Saraiva<sup>1</sup>; Elsa Parreira<sup>1</sup>  
1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Instituto Português de Oncologia de Lisboa

**Introdução:** O advento dos anticorpos monoclonais trouxe mudanças significativas no tratamento da enxaqueca. Recomenda-se uma duração do tratamento entre 6-12 meses, porém evidência sugere que a suspensão pode associar-se a recrudescimento dos sintomas.

**Objetivo:** Caracterizar uma série de doentes com enxaqueca refratária que mantiveram tratamento com Erenumab por período superior a 12 meses.

**Métodos:** Subanálise de estudo prospetivo, unicêntrico, entre Fevereiro 2019 e Abril 2022. Analisaram-se os doentes com tratamento superior a 12 meses. Foram colhidos dados demográficos e clínicos. Avaliou-se a evolução: frequência e intensidade das crises, duração do tratamento, motivo de suspensão, medidas de impacto da enxaqueca.

**Resultados:** De 63 doentes, foram incluídos 16, todas mulheres, com mediana de 41,5 anos. Cinco (31%) tinham enxaqueca crónica e 2 (13%) faziam abuso de medicação. A duração mediana do tratamento foi 19 meses (IIQ 14,75 – 24,5), com máximo de 32. Em 13 ocorreu uma redução  $\geq 50\%$  da frequência das crises em mais de metade da duração do tratamento e nas 3 em que tal não se verificou, ocorreu redução significativa da intensidade das crises ou sensação subjetiva de melhoria, que levou à manutenção do tratamento. Em 5 assistiu-se a uma redução do benefício inicial (em 4 pouco após os 12 meses e em 1 aproximadamente aos 21 meses). Nestas, foi proposta troca de monoclonal. Uma trocou aos 15 meses por efeitos adversos. Nos doentes que mantiveram benefício sustentado, documentou-se, nos últimos 3 meses de tratamento, redução mediana do número de crises em 8 dias (IIQ 5,5 – 10,75), correspondendo a uma redução de 65% (IIQ 36,5 – 77,25).

**Conclusão:** A maioria dos doentes com resposta sustentada ao longo de 12 meses, parece manter benefício com continuação do tratamento. Não parece haver um risco acrescido de efeitos adversos. Evidenciamos o eventual benefício na manutenção de terapêutica por período superior a 12 meses.

### D. Vasculares

## EP-113 - NEUROSSÍFILIS MENINGOVASCULAR VERSUS FORAMEN OVALE PATENTE DE ALTO GRAU: CAUSAS RARAS CONCORRENTES DE AVC DE PEQUENOS VASOS EM DOENTE JOVEM

Jorge Miguel Ferreira<sup>1</sup>; Carolina Guerreiro<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Diana Melancia<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Unidade de Doenças Cerebrovasculares do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A neurosífilis é causada pela bactéria *Treponema pallidum*, habitualmente adquirida por via sexual. As

formas precoces cursam frequentemente com envolvimento meníngeo, sendo que a forma meningovascular resulta de um processo arterítico no SNC e é uma complicação rara, mais frequente em jovens. O foramen ovale patente (FOP) é uma comunicação anómala entre as aurículas e favorece a migração direta de trombos do sistema venoso para a circulação cerebral; raramente se manifesta por AVC lacunar.

**Caso Clínico:** Sexo masculino, 39 anos, com comportamentos sexuais de risco. Admitido por quadro agudo, após esforço isométrico, de parésia facial tipo periférico à esquerda, vertigem, nistagmo horizonte-rotatório evocado pelo olhar, disfagia para sólidos e líquidos e hemihipostesia termo-álgica direita. Realizou RM-CE a identificar lesão bulbo-protuberancial tegmentar esquerda com estudo vascular sem alterações na Angio-RM. Realizou terapêutica fibrinolítica com melhoria do quadro vertiginoso. Analiticamente obteve-se TPHA positivo, VDRL título 1/16 e no estudo de LCR pleocitose mononuclear (150 leucócitos), hiperproteínorráquia (80,7 mg/dL), TPHA positivo e VDRL título 1/4. Ecocardiograma transesofágico com FOP associado a septo interauricular aneurismático grau III. Instituída terapêutica com AAS e posterior transição para apixabano. Assumido diagnóstico de neurosífilis tendo cumprido terapêutica com penicilina benzatínica 24 mUI durante 14 dias. Encerrou FOP por via percutânea cessando hipocoagulação e reiniciando antiagregação.

**Conclusão:** Este caso recorda a importância da consideração de causas raras de AVC no jovem, nomeadamente de complicações de doenças reemergentes como a sífilis e destaca o desafio diagnóstico e terapêutico de AVCs com múltiplas causas concorrentes.

## EP-114 - O HOMEM QUE VIA CATAVENTOS

Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Inês Gomes<sup>1</sup>; Inês Cunha<sup>1</sup>; Alexandra Silva<sup>2</sup>; Jorcélio Vicente<sup>3</sup>; João Lemos<sup>1,4</sup>; Isabel Luzeiro<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde da Guarda; 3-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde da Guarda; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5-Escola Superior de tecnologia e Saúde de Coimbra

**Introdução:** As lesões vasculares do lobo occipital cursam com defeitos de campo visual, nomeadamente hemianopsias homónimas contralaterais. Os fenómenos visuais positivos, como alterações da percepção visual integradas na síndrome Charles-Bonnet, podem ocorrer associados aos defeitos de campo e ser provenientes da/causados pela/consequentes da desinibição dos centros superiores relacionados com a visão ou fenómenos epilépticos subjacentes a área isquémica localizada ao córtex occipital.

**Caso Clínico:** Homem, 78 anos, antecedentes de diabetes mellitus tipo 2, hipertensão arterial e dislipidémia, recorreu ao serviço de urgência por queixas/alterações visuais com instalação súbita que descrevia como “cataventos coloridos” no olho direito (OD), com duração variável (segundos-minutos) e recorrentes nas últimas 24 horas, para os quais tinha crítica. Associadamente referiu desequilíbrio com três semanas de evolução. Negava vertigem ou disartria. Ao exame neurológico apresentava um defeito hemianópico homónimo direito predomínio inferior confirmado por perimetria. Dos exames complementares realizados, a TC crânio-encefálica(CE) mostrou uma hipodensidade cortico-subcortical occipital medial esquerda, a traduzir enfarte subagudo no território da artéria cerebral posterior esquerda e angio-TC CE sem oclusão. Teve alta com indicação para switch terapêutico para clopidogrel e início de levetiracetam, orientado para estudo vascular em ambulatório e consulta de Neurologia. No follow-up, a RM CE confirmou a presença de uma lesão cortico-subcortical occipital esquerda, com restrição

à difusão. Na investigação etiológica complementar, o holter registou extrasístoles supra-ventriculares frequentes. Não realizou eletroencefalograma (EEG). Do ponto de vista neurológico, manteve queixas de desequilíbrio, mas os fenómenos visuais positivos desapareceram após 2 semanas.

**Conclusão:** Fenómenos visuais positivos, sem reconhecimento do defeito campimétrico pelos doentes, podem ser uma apresentação atípica de lesões vasculares occipitais como demonstrado. De acordo com a literatura, estes fenómenos associados a lesões vasculares geralmente resolvem em poucos dias, assumindo-se que o tratamento e a realização de EEG não são mandatários.

### EP-115 - ALBERTA STROKE PROGRAM EARLY CT SCORE: UM DOS CRITÉRIOS MAJOR PARA TROMBECTOMIA: QUAL A SUA RELEVÂNCIA ACTUAL?

**Francisca Sena Batista**<sup>1</sup>; **Diogo Marques**<sup>1</sup>; **Filipa Castelão**<sup>1</sup>; **Rosa Couto**<sup>1</sup>; **Sílvia Balhana**<sup>2</sup>; **Tiago Baptista**<sup>1</sup>; **Ligia Neves**<sup>1</sup>; **Cristina Rios**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Beatriz Ângelo

**Introdução:** Trombectomia mecânica é o tratamento de eleição em fase aguda para AVCs isquémicos por oclusão de grande vaso, sendo um dos critérios mais relevantes a pontuação ASPECTS igual ou superior a 6. Existem, contudo, vários estudos que propõem tratamento endovascular em doentes com pontuação inferior na escala visual ASPECTS.

Apresentamos um caso de uma doente com ASPECTS 5 na TC-CE da admissão, submetida a trombectomia com excelente resultado angiográfico e clínico.

**Caso Clínico:** Mulher, 55 anos, com obesidade e hábitos tabágicos pesados, trazida à urgência por sintoma maior de hemiparesia esquerda com duração de cerca de 12 horas e com agravamento progressivo (NIHSS 14). TC e angio-TC documentaram lesão isquémica aguda hemisférica direita (ASPECTS 5) e oclusão do segmento M1 da ACM ipsilateral. Estudo TC Perfução quantificou um mismatch ratio e volume de 11,27 e 85,27 mL, respectivamente.

A doente foi submetida a trombectomia com sistema de aspiração, obtendo-se TICI 3 à primeira passagem.

Durante o internamento, a doente recuperou gradualmente dos défices, tendo tido alta aos 5 dias com NIHSS 1, por mínima disartria.

Da investigação efetuada destaca-se diagnóstico inaugural de fibrilhação auricular de novo, estabelecendo-se etiologia cardioembólica.

**Conclusão:** O ASPECTS é essencial na quantificação da extensão da lesão isquémica aguda e é um dos critérios de seleção para tratamento endovascular. É simples, rápido e permite a comunicação fácil entre neurorradiologistas-neurologistas. Esta escala visual é, contudo, variável inter e intra-operador e não pode ser usado como critério único para inclusão ou exclusão de doentes para trombectomia. Idade e circulação colateral são outros factores fundamentais que devem também ser considerados.

Em doentes com hora de início desconhecida/alargada, TC Perfução mostra-se fundamental para determinar a área de penumbra/salvável.

Assim, a trombectomia deve ser considerada em doentes legíveis, com ASPECTS<6 e com mismatch favorável.

### EP-116 - A FIBRINÓLISE NA PUÉRPERA COM AVC ISQUÉMICO

**José Eduardo Sousa**<sup>1</sup>; **Francisco Gonçalves**<sup>2</sup>; **Sofia Moreira**<sup>2</sup>; **Ilídia Carmezim**<sup>2</sup>; **Ana Gomes**<sup>2</sup>

1-Centro de Medicina de Reabilitação da Região Centro - Rovisco Pais; 2-Centro Hospitalar Tondela-Viseu

**Introdução:** A gravidez e o puerpério encontram-se associados a maior risco de AVC devido a um estado de hipercoagulabilidade, à hipoperfusão em contexto de perdas hemáticas, ao cardiembolismo associado a cardiomiopatia periparto, assim como às complicações hipertensivas da gravidez. O tratamento reperfusor apresenta pouca evidência, dado as mulheres grávidas ou puérperas não terem sido incluídas nos grandes estudos randomizados que validaram a implementação desta modalidade terapêutica.

**Caso Clínico:** Doente de 27 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, internada na Obstetrícia por parto distócico com recurso a ventosas, após gravidez que decorreu sem intercorrências. Foi ativada a via verde intra-hospitalar por um quadro de afasia motora e parésia facial central direita, com 2 horas de evolução. Realizou TC-CE que não revelou lesões isquémicas ou hemorrágicas agudas e angio-TC dos troncos aórticos e cerebral sem alterações. Após discussão entre a equipa responsável pela Via Verde de AVC e a Ginecologia-Obstetrícia iniciou fibrinólise, que decorreu sem intercorrências, com reversão total dos défices. Ficou internada em Unidade de AVC sem registo de intercorrências, tendo tido alta sem défices neurológicos orientada para consulta de Doenças Cerebrovasculares, a fim de realizar estudo etiológico.

**Conclusão:** Na literatura atual, a maioria das mulheres no puerpério submetidas a fibrinólise tem vindo a apresentar semelhantes resultados quando comparadas a mulheres não grávidas. Este caso clínico reforça a importância de uma abordagem multidisciplinar e permite realçar a eficácia e segurança da fibrinólise no puerpério.

### EP-117 - O TERRITÓRIO VASCULAR NO PROGNÓSTICO FUNCIONAL APÓS TRATAMENTO REPERFUSOR DO AVC ISQUÉMICO: ESTUDO OBSERVACIONAL, LONGITUDINAL E RETROSPECTIVO

**José Eduardo Sousa**<sup>1</sup>; **Pedro Leonel Almeida**<sup>2</sup>; **Ana Sofia Meixedo**<sup>3</sup>; **Xénia Verraest**<sup>1</sup>; **Paula Amorim**<sup>1</sup>; **Ana Gomes**<sup>2</sup>

1-Centro de Medicina de Reabilitação da Região Centro - Rovisco Pais; 2-Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 3-Centro de Reabilitação do Norte

**Introdução:** O AVC é uma importante causa de incapacidade, sendo o tratamento reperfusor a terapêutica de eleição na fase aguda. A classificação OCSF permite prever a localização e a extensão do enfarte no AVC isquémico e as mais recentes revisões têm demonstrado que os TACI apresentam um maior decréscimo funcional e risco de transformação hemorrágica, após tratamento reperfusor, comparativamente aos outros subtipos.

**Objetivos:** Avaliar de que modo a localização da lesão cerebral do AVC fez variar o prognóstico funcional e o destino à alta dos doentes, após tratamento reperfusor.

**Metodologia:** Foram incluídos 58 doentes internados numa unidade de AVC no período de janeiro a junho de 2022, submetidos a fibrinólise, tendo ou não realizado trombectomia. Comparou-se a evolução funcional, pelo mRankin à admissão, alta e após 3-6 meses, entre doentes com diferentes localizações hemisféricas e classificação de OCSF.

**Resultados:** Observou-se pior prognóstico funcional nas lesões esquerdas vs direitas 3-6 meses após o evento ( $p=0,017$ ). Constatou-se maior perda de funcionalidade nos TACI (média das diferenças de 1,261 no mRankin inicial e após 3-6 meses), comparativamente aos PACI (0,854), LACI (0,745) e POCI (0,707). À data de alta, 52,3% dos TACI tinham mRankin maior ou igual a 3 e a maioria (57,1%) foi referenciado para uma unidade de reabilitação, enquanto a maioria dos restantes subtipos tinha mRankin menor que 3 e teve alta para o domicílio, apesar de não se estabelecer uma relação estatisticamente significativa.

**Discussão:** Parece existir uma relação entre o território vascular enfartado e a evolução funcional dos doentes submetidos a tratamento reperfusor, o que vai ao encontro das últimas revisões da literatura. Uma maior amostra seria importante para eliminar eventuais vieses relacionadas por exemplo com comorbilidades.

## EP-118 - REALCE DE CONTRASTE DA PAREDE ARTERIAL NA SÍNDROME DE VASOCONSTRICÇÃO CEREBRAL REVERSÍVEL

Miguel Leal Rato<sup>1,2</sup>; Madalena Rosário<sup>1</sup>; Mariana Carvalho Dias<sup>1</sup>; Luísa Biscoito<sup>3</sup>; Ana Catarina Fonseca<sup>1,2,4</sup>; Patrícia Canhão<sup>1,4</sup>

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa; 2-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa; 4-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** As síndromes de vasoconstricção cerebral reversível (RCVS) e encefalopatia posterior reversível (PRES) resultam de uma desregulação cerebrovascular e apresentam características imagiológicas que fazem diagnóstico diferencial com outras patologias do SNC como as vasculites.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 45 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e enxaqueca episódica sem aura, sem medicação habitual e sem hábitos tóxicos. Recorre ao Serviço de Urgência por cefaleia explosiva recorrente (4 episódios) com início 13 dias antes. À avaliação sem cefaleia, sem alterações no exame neurológico; TC-CE revelou hemorragia subaracnoideia sulcal da alta convexidade frontal bilateral e angio-TC-CE estenoses focais de ambas as artérias cerebrais médias (ACM). Colocou-se como hipótese diagnóstica provável RCVS e iniciou nimodipina 60 mg q4h. Realizou RM-CE que mostrou áreas de hipersinal T2/FLAIR subcorticais parieto-occipitais bilaterais, sugestivas de edema vasogénico. Realizou Doppler transcraniano (DTC) que mostrou aceleração da velocidade de fluxo em ambas as ACMs, angio-RM e angiografia de subtração digital com múltiplas estenoses focais nas artérias cerebrais anteriores, médias e posteriores. Apesar de clínica compatível com diagnóstico de RCVS/PRES, foi colocado o diagnóstico diferencial com vasculite pelos aspetos imagiológicos. Realizou RM-CE com estudo do realce da parede arterial que revelou áreas de captação de gadolínio em topografia M1/M2 bilateral e A2 bilateral e punção lombar com exame citológico normal, ausência de bandas oligoclonais e pesquisa PCR de vírus neurotrópicos negativa. Durante o internamento apresentou resolução da cefaleia e das alterações no DTC, tendo sido por isso assumido diagnóstico final de SVCR/PRES.

**Conclusão:** O realce da parede arterial é um sinal imagiológico tradicionalmente associado a processos inflamatórios ou infecciosos dos vasos. Este sinal pode ocorrer no SCVR, não devendo ser utilizado de forma isolada no diagnóstico diferencial entre estas patologias. A avaliação da apresentação clínica, das características e evolução da cefaleia é fundamental para o diagnóstico.

## EP-119 - AVC ISQUÉMICO VS ENFARTE MIGRANOSO EM MULHER JOVEM COM DISSEÇÃO CAROTÍDEA BILATERAL POR DISPLASIA FIBROMUSCULAR

Renato Oliveira<sup>1</sup>; Isabel Fragata<sup>1,2</sup>; Ana Calado<sup>1</sup>

1-Hospital da Luz Lisboa; 2-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** O enfarte migranoso (EMi) é um AVC que ocorre durante uma aura migranosa persistente (>1h) num território vascular concordante. A displasia fibromuscular é uma doença vascular sistémica rara que afeta sobretudo mulheres jovens, mais frequentemente com envolvimento renal e carotídeo. O envolvimento bilateral ocorre em 15%.

**Caso Clínico:** Mulher 40 anos com cefaleia episódica de características migranosas desde os 30 anos de idade, precedida nos últimos 2 anos por episódios transitórios de alteração visual (escotomas cintilantes) de duração 10-30 minutos – com associação clara com a cefaleia, e frequência de 1 a 2 por mês. Episódio súbito de alteração visual transitória, seguido de cefaleia com as características habituais, a que se associou alteração da sensibilidade do membro superior esquerdo de instalação com marcha até atingir a região perilabial ipsilateral – duração de 90 minutos. TC-CE sem alterações. Angio-TC crânio-cervical com irregularidade do calibre da ACI cervical pós-bulbar bilateralmente, com áreas de estenose intercaladas com espessamento da parede arterial e estenose pré-obliterativa – achados sugestivos de displasia fibromuscular. RM-CE: enfarte isquémico agudo parietal alto à direita e pequenos focos no giro frontal ascendente ipsilateral. Controlo angiográfico evolutivo a revelar aneurismas dissecantes de ambas as carótidas. Duplamente antiagregada. Planeada angiografia convencional para possível colocação de stent carotídeo.

**Conclusão:** Discute-se a complexa associação da enxaqueca e, em especial, da aura com a doença cerebrovascular. Colocam-se as hipóteses de (a) AVC isquémico mimetizando uma aura migranosa induzida por doença carotídea complicada de disseção aguda e de (b) enfarte migranoso em doente com enxaqueca com aura e vasculopatia extra-craniana pré-existente.

## EP-120 - PERCEÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA COM A SAÚDE EM DOENTES COM AVC CRÓNICO NUMA UCCI

José Gonçalves<sup>1,2</sup>; Manuel Teixeira Veríssimo<sup>3</sup>; Daniela Figueiredo<sup>4</sup>

1-Departamento de Educação e Psicologia, Universidade de Aveiro; 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 4-CINTESIS@RISE, Escola Superior de Saúde, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal

**Introdução:** O AVC é a primeira causa de morte em Portugal, tendo uma prevalência de 8% em indivíduos com idades  $\geq 50$  anos. As sequelas mais comuns são incapacidade física, défice cognitivo, fadiga e problemas psicológicos. O objetivo deste estudo foi avaliar a perceção de qualidade de vida (QoL) relacionada com a saúde em doentes com AVC crónico, após alta da UCCI.

**Metodologia:** Foi realizado um estudo observacional, longitudinal e descritivo com doentes com história clínica de AVC com alta em Hospitais da zona Centro, com idade  $\geq 65$  anos, sendo excluídos os que apresentavam demência prévia ao AVC, de qualquer tipo. Foram observados nos momentos de internamento na UCCL, alta hospitalar, 6 e 12 meses após alta, tendo os

dados sido recolhidos através de um protocolo composto por vários instrumentos de autopreenchimento, nomeadamente a versão Portuguesa da "Stroke Scale Quality of Life-SS-QoL". Os dados foram recolhidos de agosto/2020 a julho/2022 e analisados através de SPSS®, V.26.0.

**Resultados:** Um total de 154 doentes foram incluídos (rácio M/F=1,78, idade 74,7±9,0 anos), caracterizados por permanência hospitalar de 61,1±20,0 dias. Todas as componentes da escala SS-QoL apresentaram melhorias da avaliação dos 6 para 12 meses. As componentes com melhor evolução foram o "Papel Social" (+32,6%,  $p<0,001$ ) e a "Capacidade Mental" (+30,7%,  $p<0,001$ ), com diferenças significativas detetadas. Por outro lado, as componentes "Linguagem" (+0,4%,  $p=0,738$ ) e "Visão" (+2,3%,  $p=0,235$ ) não apresentaram diferenças significativas. Na avaliação do score global da escala, a QoL aumentou de 141,6 para 159,7 pontos (em 245 possíveis,  $p<0,001$ ).

**Conclusão:** A QoL aumentou significativamente em 8 das 12 componentes avaliadas, bem como no score global, sendo que quanto maior o score, menor a dependência e dificuldade na realização de tarefas. Com este estudo é possível compreender as mudanças na QoL destes pacientes, incluindo os fatores que são mais afetados ao longo do tempo e que influenciam a reabilitação após AVC.

## EP-121 - AVC NA ARTERITE DE TAKAYASU: UM DESAFIO TERAPÊUTICO

**Andrea Cabral**<sup>1,2</sup>; **Mariana Rocha**<sup>1,2</sup>; **Henrique Costa**<sup>1,2</sup>; **Valéria Battistella**<sup>1,2</sup>; **Tiago Gregório**<sup>2,3</sup>; **Ludovina Paredes**<sup>2,3</sup>; **Miguel Veloso**<sup>1,2</sup>; **Pedro Barros**<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho; 2-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho

**Introdução:** A arterite de Takayasu (AT) é uma vasculite de grandes vasos que afeta predominantemente mulheres jovens. Envolve preferencialmente a artéria aorta e seus ramos, causando estenoses, oclusões, dilatações aneurismáticas e dissecções. O AVC isquémico é uma complicação frequente nesta população, embora atípico como apresentação inicial.

**Caso Clínico:** Mulher caucasiana de 45 anos. Recorreu ao SU por perda de fluência do discurso, PFC direita e disartria com 24 horas de evolução. Constatou-se uma diferença significativa entre a pressão arterial nos membros superiores e ausência de pulso radial direito. A angio-TC evidenciou estenose suboclusiva da ACC esquerda e oclusão do tronco braquiocéfálico direito. O ecoDoppler cervical mostrou síndrome de roubo completo da artéria subclávia direita e o doppler transcraniano fluxo atenuado em ambas as ACM. A RM-CE revelou enfartes em território fronteira à esquerda, corroborando mecanismo hemodinâmico, e a angio-RM espessamentos parietais e captação concêntrica de contraste. Foi feito o diagnóstico de AT. A doente foi medicada com corticóide e antiagregante plaquetário e teve alta com NIHSS de 0.

**Conclusão:** O tratamento da AT assenta na imunossupressão para controlo da atividade inflamatória. Na fase esteno-oclusiva está indicada a revascularização (endovascular ou cirúrgica) das estenoses consideradas críticas. Estes procedimentos devem ser realizados numa fase de remissão da doença. A intervenção em artérias envolvidas num processo inflamatório ativo associa-se a uma elevada taxa de complicações. Ainda assim, a revisão da literatura permite identificar pelo menos 3 casos em que foi realizada angioplastia carotídea emergente por AVC, 2 dos quais com re-oclusão precoce, ainda que com evolução clínica

favorável. Definir o *timing* ideal para a revascularização é dificultado pela escassez de marcadores que traduzam de forma fidedigna o grau de atividade inflamatória vascular. Posto isto, o AVC isquémico na AT representa um desafio terapêutico tanto na fase aguda como na fase de prevenção secundária.

## EP-122 - WHEN A DELIRIUM IS A REAL STROKE

**Ana Lúcia Batista-Oliveira**<sup>1</sup>; **Sónia Costa**<sup>1</sup>; **Tiago Jesus**<sup>1</sup>; **Cândida Barroso**<sup>1</sup>

1-Hospital Vila Franca de Xira

**Background:** Failure to identify or treat a stroke in an appropriate and timely manner may compromise the patient's chance to receive the best medical treatment. Delirium as a stroke presentation, an atypical manifestation of cerebrovascular disease, is most prone to missed or delayed diagnoses.

**Case Report:** A 74-year-old man, previously independent, was brought to the emergency room after being found on a public street, confused, with two t-shirts dressed backward, women's tights, a pair of boxers and one bare foot. He had a known history of a coronarography one week prior, with evidence of triple vessel disease, diabetes mellitus type 2 and arterial hypertension. On neurological examination, he was disoriented in space and time and with visual hallucinations. No other neurological deficits were observed. Blood tests and brain computed tomography were normal. Brain magnetic resonance imaging revealed three lacunar infarctions in the territory of the posterior cerebral artery. The optimal medical treatment for stroke and behavioral changes were initiated and, at the time of discharge, neurological examination was normal.

**Conclusion:** Delirium is frequently caused by systemic medical conditions, often multifactorial and associated with toxic or metabolic insults, but more rarely can be a manifestation of primary neurological disease. The diagnosis algorithm imposes a wide range of exams to detect the etiology. It can be the clinical presentation of a stroke in posterior cerebral artery territory, but very rarely without other focal signs. It is crucial, when assessing and evaluating a patient with delirium, to obtain a collateral history, timing of symptom onset, duration, fluctuation and associated neurological deficits, to avoid overuse of medical tests and promptly identify the cause, with rapid treatment of the patient.

## EP-123 - LEUCOENCEFALOPATIA TÓXICA RECORRENTE SECUNDÁRIA AO CONSUMO DE COCAÍNA: UM DIAGNÓSTICO DESAFIANTE.

**Joana Barbosa**<sup>1</sup>; **Janice Alves**<sup>1</sup>; **Rui Matos**<sup>1</sup>; **Rui Guerreiro**<sup>1</sup>; **Cristina Semedo**<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** A leucoencefalopatia tóxica pode ser induzida pela cocaína ou por um dos seus adulterantes (levamisol), por provável reação auto-imune ou inflamatória.

Imagiologicamente, envolve predominantemente a substância branca de um modo difuso e simétrico, poupando as fibras U subcorticais, com hipersinal TR-longo.

Não há consenso quanto a terapêutica, parecendo haver benefício com corticoterapia e plasmafereze.

**Caso Clínico:** Homem, 49 anos, antecedentes de aneurisma cerebral, hábitos toxicológicos (cocaína), colostomia por apendicite aguda complicada, que no internamento para reconstrução do cólon, inicia quadro de disartria, paresia crural esquerda

e sonolência, LCR com 525 células/uL (90% de polimorfonucleares), assumindo-se meningoencefalite sem agente identificado. RM-CE revelou área de hipersinal T2 bi-hemisférica, mesencefálica, pontica e cerebelosa. Desde então com dificuldade na marcha, confusão, irritabilidade. Após 6 meses internado por recorrência do quadro, com investigação negativa, nomeadamente LCR inocente.

Regressa novamente após 6 meses, após retomar consumo de cocaína, por síncope, dormência na mão direita, febre, estado de vigília flutuante evoluindo para anartria, tetraparesia, disfagia, sinais piramidais bilaterais. Analiticamente com aumento de parâmetros inflamatórios, LCR com pleocitose 40 células/uL sem predomínio e hiperproteínoorraquia de 175 mg/dL, cocaína positiva na urina, estudo alargado para etiologias infecciosas, autoimunes, metabólicas e vasculares negativo.

A RM-CE mantinha múltiplas áreas bilaterais de hipersinal em T2 e T2 FLAIR, que poupavam as fibras U subcorticais. Iniciou corticoterapia, observando-se melhoria clínica, analítica e imagiológica.

Um mês após alta, sob reabilitação e mantendo abstinência, mantinha hemiparesia esquerda com melhoria significativa, marcha possível com andarilho, verborreia, ataxia apendicular, atenção dificilmente mantida.

**Conclusão:** No caso apresentado, tendo em conta os hábitos toxicológicos, investigação alargada negativa, achados imagiológicos e evolução do doente, consideramos provável tratar-se de leucoencefalopatia tóxica recorrente induzida pela cocaína ou levamisol. Trata-se de uma complicação neurológica rara, de apresentação e evolução heterogêneas, cujo diagnóstico exige um alto nível de suspeição e investigação exaustiva.

## EP-124 - SPINAL CORD INFARCTION AFTER BRONCHIAL ARTERY EMBOLIZATION FOR BILATERAL HAEMOPTYSIS IN A PATIENT WITH PULMONARY ARTERIAL HYPERTENSION

Ana Lúcia Batista-Oliveira<sup>1</sup>; Sónia Costa<sup>1</sup>; Tiago Jesus<sup>1</sup>; Elisa Campos Costa<sup>1</sup>; Catarina Perry Câmara<sup>1</sup>; Cândida Barroso<sup>1</sup>  
1-Hospital Vila Franca de Xira

**Background:** Haemoptysis is one of the most severe, yet uncommon, complications in the clinical course of pulmonary arterial hypertension. Treatment with bronchial artery embolization (BAE) is a valuable procedure to efficiently control haemoptysis in most of the patients. Nevertheless, there are significant procedural complications, the most serious being spinal cord infarction.

**Case Report:** A 28-year-old man with a medical history of pulmonary arterial hypertension was brought to the emergency room with haemoptysis. He underwent a bronchofiberscope examination that revealed bleeding from the right and left bronchus. Cold saline, vasoconstrictive and antifibrinolytic agents were initiated with slight clinical improvement. Due to persistent haemoptysis, he underwent superselective bilateral bronchial artery embolization, apparently without problems. After 24h, the patient reported anterior chest discomfort like tightness with dorsal irradiation and developed progressive motor and sensory loss of the lower extremity and abdomen right side below nipple line, urinary retention, and fecal incontinence. Neurological examination revealed asymmetric spastic paraparesis, sensory loss below right D4 level and left D8-D9 level, dysesthesia in the lower limbs, absence of cutaneous-abdominal reflexes and Babinski-positive bilaterally. Magnetic resonance imaging showed predominantly posterior and lateral spinal cord

lesions between D2 and D5, without gadolinium enhancement, suggestive of acute infarction of the spinal cord. After excluding infectious or inflammatory disease, he was admitted with iatrogenic spinal cord injury following BAE. Supportive management was initiated including rehabilitation, while the patient is waiting for lung transplantation.

**Conclusion:** Spinal arterial vascularization is supplied by a large anastomotic net, making spinal ischemic events far less common than ischemic cerebral strokes. We report a patient with spinal cord ischemic attack, a rare serious complication of neuroendovascular procedures like BAE, and we emphasize the requirement of exhaustive diagnostic workout excluding other possible aetiologies.

## EP-125 - DESAFIOS NA GESTÃO DE DOENTES COM AVC ISQUÉMICO AGUDO, NEOPLASIA ATIVA E TROMBO CAROTÍDEO FLUTUANTE

Rita Ventura<sup>1</sup>; Inês Freire<sup>2</sup>; João Pedro Marto<sup>1</sup>

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

**Introdução:** Doentes com neoplasia ativa apresentam um aumento do risco de AVC isquémico por diferentes mecanismos, incluindo coagulopatia paraneoplásica e tratamentos oncológicos com efeito protrombótico. Neste contexto, a presença de trombo carotídeo flutuante (TCF) adiciona complexidade na gestão terapêutica, e tem sido raramente reportada. Apresentamos dois casos de doentes com neoplasia activa, tratamento oncológico com efeito protrombótico e TCF.

**Casos Clínicos:** Caso 1: Mulher de 51 anos, com carcinoma da mama sob tamoxifeno. Admitida por síndrome total hemisférico direito (NIHSS 16). TC-CE e angio-TC sem alterações parenquimatosas e com presença de oclusão da artéria cerebral média (ACM) direita. Sem evidência de alterações carotídeas. Realizada trombólise endovenosa e tratamento endovascular. Ecodoppler dos vasos do pescoço revelou TCF na artéria carótida interna (ACI) direita extracraniana, confirmado em angio-TC. Iniciou enoxaparina em dose terapêutica, com dissolução do TCF após sete dias. mRS aos 3 meses de 0.

Caso 2: Mulher de 49 anos, com carcinoma da mama sob tamoxifeno, e TVP recorrente dos membros inferiores neste contexto. Admitida por síndrome parcial hemisférico direito (NIHSS 10). TC-CE e angio-TC sem alterações parenquimatosas e com evidência de oclusão da ACM direita e TCF na ACI extracraniana ipsilateral. Realizada trombólise endovenosa. Não realizado tratamento endovascular por NIHSS 1. Às 24h, por persistência de TCF iniciou enoxaparina em dose terapêutica. Em D3, evento recorrente (NIHSS 16) com migração distal do TCF para a ACM. Submetida a tratamento endovascular, apresentando mRS de 1 aos 3 meses.

Em ambos os casos foi decidido manter anticoagulação oral a longo prazo e substituir a terapêutica com tamoxifeno por anastrozol.

**Conclusão:** Os casos apresentados ilustram a associação entre neoplasia ativa, terapêuticas oncológicas com efeito protrombótico e TCF. Salientamos a ausência de recomendações formais para a abordagem de TCF, como também na gestão de tratamentos oncológicos com efeito protrombótico após AVC isquémico.

## EP-126 - HEMORRAGIA SUB-ARACNOIDEIA SECUNDÁRIA A DISSECÇÃO DA ARTÉRIA CEREBRAL POSTERIOR

Nathalia Ferreira<sup>1</sup>; Henrique Queirós<sup>1</sup>; Fernando Silva<sup>1</sup>; Carla Nunes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

**Introdução:** A dissecção arterial representa 2% das causas de AVC. Os principais sintomas são a cefaleia e a dor cervical de instalação súbita, associados a sintomas neurológicos relacionados ao local e extensão da dissecção. O sistema vertebro-basilar é o local mais comum de dissecção intracraniana, geralmente de causa traumática menor. O atingimento da artéria cerebral posterior (ACP) está pouco descrito na literatura.

**Caso Clínico:** Mulher de 55 anos, com antecedentes de HTA e DM tipo 1, que recorreu ao serviço de urgência a 18/04/2022, por cefaleia intensa de início súbito e vômitos, após acesso de tosse, evoluindo para agitação psicomotora e posterior agravamento do estado de consciência. Ao exame neurológico apresentava desvio conjugado inferior do olhar, pontuando 10 na Escala de Glasgow. Realizou TC CE, que revelou Hemorragia sub-aracnoideia (HSA) de predomínio nas cisternas da base com sangue intraventricular e sinais de hidrocefalia em evolução, e angio-TC CE onde não se definiam formações aneuris-máticas, nem sinais de vaso-espasmo. Foi colocada derivação ventricular externa e internada na UAVC. Na angiografia realizada posteriormente, verificou-se dissecção do segmento P2 da ACP direita (com provável extensão P3), sem outras alterações vasculares. Foi retirado cateter de DVE a 26/04/2022 sem intercorrências. Nas TCs CE de controlo apresentou reabsorção do componente hemático e do edema transependimário, sem dilatação hidrocefálica. O estudo analítico efetuado não revelou alterações significativas além de uma HbA1c aumentada e um défice discreto de vitamina B12 que foram corrigidos. A doente teve uma evolução favorável com recuperação quase total dos défices e com marcha autónoma à data de alta.

**Conclusão:** A dissecção arterial ainda permanece sem causa definida em grande parte dos casos. Neste caso, e após exclusão de outras causas, considera-se a hipótese de traumatismo menor relacionado ao acesso de tosse, imediatamente anterior ao início do quadro.

## EP-127 - TROMBOS ASSOCIADOS A ANEMIA FERROPÉNICA COMO CAUSA DE AVC ISQUÉMICO

Maria Fortuna Baptista<sup>1</sup>; Ana Catarina Correia<sup>2</sup>; Teresa Pinho e Melo<sup>1,2,3</sup>; Ana Catarina Fonseca<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Clinica Universitária de Neurologia, Faculdade de medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Unidade AVC, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A presença de anemia ferropénica tem sido associada à formação de trombos como causa de acidentes vasculares cerebrais (AVC) isquémicos.

**Objetivos:** Analisar a associação entre a presença de anemia ferropénica e a formação de trombos como causa de AVC isquémico.

**Metodologia:** Foi realizada uma revisão sistemática dos artigos publicados nas bases de dados PubMed e EMBASE e uma

revisão de uma série de casos admitidos na unidade de doenças cerebrovasculares de um hospital universitário. Foram incluídos adultos com anemia ferropénica, com AVC isquémico ou acidente isquémico transitório (AIT) e deteção de trombos sem evidência de doença aterosclerótica ou doença cardio-embólica de alto risco.

**Resultados:** Foram encontrados 311 artigos, destes 85 foi realizada revisão integral do texto, sendo incluídos 27. No total foram incluídos 41 doentes, 36 da revisão sistemática e 5 da série de casos do hospital. Os doentes incluídos tinham uma média de idade de 43,9 anos, com maior prevalência de mulheres (87,8%). A causa mais frequente de anemia ferropénica é a hemorragia secundária a fibromas uterinos (61%). Dos doentes incluídos 84,5% tiveram um AVC isquémico e 14,6% um AIT. As localizações mais frequentes de trombose foram a artéria carótida interna, artéria carótida comum e o arco aórtico. Para além de anemia, 73,2% tinham trombocitose associada. Após o tratamento verificou-se a completa resolução dos trombos no tempo médio de 13,7 dias.

**Conclusão:** A anemia ferropénica é uma causa rara de AVC isquémico associado à formação de trombos especialmente em mulheres jovens.

## EP-128 - FATORES PREDITORES DE CRISES CONVULSIVAS EM DOENTES COM TROMBOSE VENOSA CEREBRAL

Patrícia Faustino<sup>1</sup>; Diana Melancia<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Unidade Cerebrovascular, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) é responsável por 0,5%-1% de todos os acidentes vasculares cerebrais. Cerca de 24%-50% dos doentes com TVC desenvolvem crises sintomáticas agudas (CSA), mas apenas cerca de 10% dos doentes desenvolvem crises convulsivas tardias (CCT) após o sétimo dia.

**Objetivos:** Identificar preditores clínicos e imagiológicos associados com maior risco de crises convulsivas em doentes com TVC.

**Métodos:** Realizamos um estudo observacional retrospectivo. Incluímos todos os doentes com TVC admitidos em unidade AVC entre Janeiro/2011 e Dezembro/2021, com seguimento posterior mínimo de 6 meses. Avaliamos a ocorrência de CSA e CCT e comparamos as características clínicas e imagiológicas em ambos os grupos através de uma regressão logística binária.

**Resultados:** Incluímos 141 doentes, 42 apresentaram CSA (29,8%) e 10 doentes CCT (7,1%). Dos fatores avaliados encontramos um risco elevado de CSA em doentes com sinais focais à admissão (OR 6,97, IC95% 3,13-15,51,  $p < 0,001$ ), envolvimento do seio longitudinal superior (SLS) ou veias corticais (OR 5,85, IC95% 2,58-13,30,  $p < 0,001$ ; OR 3,81, IC95% 1,67-8,70,  $p = 0,002$ ), lesão no lobo frontal ou parietal (OR 4,93, IC95% 2,08-11,68,  $p < 0,001$ ; 4,13, IC95% 1,79-9,53,  $p < 0,001$ ) e presença de lesão hemorrágica ou edema cerebral (OR 3,07, IC95% 1,45-6,47,  $p = 0,003$ ; OR 3,71, IC95% 1,68-8,22,  $p = 0,001$ ). Relativamente a CCT os preditores identificados foram apenas a presença de lesão no lobo frontal (OR 5,15, IC95% 1,36-19,45,  $p = 0,016$ ) e edema cerebral (OR 7,92, IC95% 1,92-32,6,  $p = 0,004$ ).

**Conclusão:** Identificamos como preditores de CSA sinais focais, envolvimento do SLS ou veias corticais, presença de lesão no lobo frontal e parietal, lesão hemorrágica ou edema cerebral. Relativamente a CCT apenas a presença de lesão lobo frontal ou edema foram preditores. Nesta população, não encontramos associação entre ocorrência de CSA e CCT. São

necessários estudos adicionais para determinar que doentes poderiam beneficiar de terapêutica anticonvulsiva profilática e determinar o seu prognóstico a longo prazo.

## EP-129 - CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DOS MIMETIZADORES DE AVC EM DOENTES ADMITIDOS POR VIA VERDE DE AVC NUM CENTRO HOSPITALAR

Carolina Azoia<sup>1</sup>; Rafael Jesus<sup>1</sup>; Andreia Matas<sup>1</sup>; Ricardo Almendra<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** É vasto o leque de condições clínicas cuja apresentação evoca uma síndrome vascular cerebral aguda, pela forma de instalação súbita de défices neurológicos focais. É fundamental reconhecer atempadamente estas entidades mimetizadoras de AVC, visto que implicam abordagens terapêuticas particulares e distintas.

**Objectivos:** Descrição dos aspectos clínicos dos quadros de AVC e dos seus mimetizadores e identificação de potenciais factores preditores de mimetismo.

**Métodos:** Precedeu-se à revisão retrospectiva dos dados clínicos correspondentes a todas as Vias Verdes de AVC (VVA-VC) recebidas no Serviço de Urgência de um Centro Hospitalar, de Janeiro de 2019 a Dezembro de 2021. Foi feita análise estatística dos dados para identificação dos aspectos mais associados a quadros mimetizadores.

**Resultados:** Foram activadas 999 VAVC no período incluído no estudo. A amostra era composta por 541 homens (54%) e 458 mulheres, com idades compreendidas entre 24 e 102 anos (média de idades de 75 anos). Foram diagnosticados 736 eventos vasculares cerebrais (643 AVC, 91 AIT e 2 TVC) e 263 eventos não vasculares. Os quadros mimetizadores mais frequentes foram as encefalopatias tóxico-metabólicas (17,5%), as infecções (13,7%), os eventos não neurológicos transitórios inespecíficos (13,3%), as crises/estados pós-ictais (12,9%), os fenómenos funcionais (8,8%) e as PFP (7,2%). Nos mimetizadores, houve um predomínio pelo sexo masculino (55%) e uma média de idades inferior (71 anos vs 76 anos para os quadros vasculares). Encontrou-se uma associação positiva com antecedentes de epilepsia, enxaqueca e patologia psiquiátrica, contrariamente a DVC prévia. Entre as alterações neurológicas mais associadas a mimetizadores destacam-se as tonturas e as alterações do estado de consciência.

**Conclusão:** Alguns aspectos semiológicos ajudam a identificar quadros mimetizadores de AVC, sobretudo quando conjugados. O seu reconhecimento célere é crucial pois permite implementar o tratamento adequado a cada caso em tempo útil, bem como dotar de maior segurança a decisão terapêutica tomada na fase aguda.

## EP-130 - APLICAÇÃO DE TÉCNICAS DE ESTUDO RM DA PAREDE ARTERIAL: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO DE DISSEÇÃO ARTERIAL INTRACRANIANA

Filipa Castela<sup>1</sup>; Francisca Sena Batista<sup>1</sup>; Diana Pimentel<sup>2</sup>; Tiago Geraldes<sup>2</sup>; Cristina Marques<sup>1</sup>; Ana Cristina Rios<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** A disseção da artéria cerebral média (ACM) resulta da laceração longitudinal da parede vascular por hematoma

mural. É incomum e tem maior expressão em doentes jovens.

Os exames imagiológicos de rotina realizados no estudo vascular, incluem angio-TC e angio-RM TOF. Estas informam acerca do calibre e da configuração vascular, contudo, insuficientes na avaliação estrutural da parede.

Na suspeita de disseção arterial é importante a realização de técnicas adicionais, como 3D T1 CUBE e *Black Blood* com supressão do sinal da gordura.

Estas ponderações acrescentam informação acerca da constituição da parede, demonstrando de forma mais clara o hematoma mural agudo, auxiliando no diagnóstico.

**Caso Clínico:** Sexo masculino, 44 anos, antecedentes pessoais de infeção por VIH, hábitos tabágicos e toxicofílicos de heroína e cocaína, atualmente em abstinência.

Admitido no Serviço de Urgência por quadro de início súbito, paroxístico, com duração de mais de 12 horas, de alteração da linguagem e hemiparesia direita. Sem defeitos ao exame neurológico.

Realizou TC crânio-encefálica e angio-TC que evidenciou componente hemático sulcal frontal anterior esquerdo e estenose pré-oclusiva do segmento M1 da ACM esquerda.

Posteriormente, foi realizada RM crânio-encefálica que documentou focos de restrição à difusibilidade protónica, dispersos, em topografia cortical fronto-parieto-temporal e periventricular esquerda, em relação com enfarte agudo no território superficial e profundo da ACM esquerda. Adicionalmente, realizou-se estudo da parede arterial com evidencia de hematoma mural no segmento M1 da ACM esquerda, traduzindo disseção arterial.

Foi iniciada terapêutica com dupla-antiagregação e o doente permaneceu sem defeitos neurológicos durante o internamento.

**Conclusão:** O presente caso clínico pretende demonstrar a contribuição das técnicas RM dirigidas à avaliação da parede arterial, para além das técnicas usuais no estudo da doença vascular, e em particular no diagnóstico de disseção arterial.

## EP-131 - ONDE ESTÁ A COR? NEM SEMPRE NO NERVO, NEM SEMPRE NO CÓRTEX

Inês Margarido<sup>1,2</sup>; Ana Aires<sup>1,3</sup>; Mafalda Seabra<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, EPE; 2-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Introdução:** a discromatopsia adquirida pode dever-se a patologia oftalmológica ou disrupção da via óptica. Os diagnósticos diferenciais variam com a idade, modo de apresentação e sintomas associados. Em doentes mais velhos com factores de risco vascular a neuropatia óptica isquémica surge como importante diagnóstico diferencial. Contudo, causas menos comuns não devem ser esquecidas.

**Caso Clínico:** homem, 55 anos, com antecedentes de dislipidemia, hipertensão, tabagismo e consumo moderado de álcool apresentando quadro súbito de hipovisão, alteração da percepção da cor e escotomas dispersos bilaterais, de predomínio esquerdo. Negava oculodinia, alterações mnésicas, défices motores ou sensitivos. À observação objetivou-se diminuição da acuidade visual e discromatopsia do eixo vermelho-verde bilateral, mais expressiva à esquerda. Sem outras alterações do exame neurológico, nomeadamente DPAR ou alterações da fundoscopia. Realizou TC-CE e potenciais evocados visuais, sem alterações. A RM-CE mostrou uma lesão isquémica aguda na topografia da radiação óptica direita. O estudo vascular, incluindo ecoDoppler dos vasos do pescoço e transcraniano, ecocardiograma transtorácico, Holter-24h e estudo analítico re-

velou dislipidemia mista, sem outras alterações de relevo. Foi feito o diagnóstico de AVC isquémico em território da artéria cerebral média (ACM) direita de etiologia indeterminada. Ao longo do internamento permaneceu clinicamente sobreponível. Dado AVC *minor* (NIHSSO) realizou 21 dias de dupla antiagregação mantendo posteriormente monoantiagregação e estatina. À reavaliação, 4 meses depois, mantinha os défices.

**Conclusão:** em doentes com discromatopsia de início súbito e fatores de risco vascular sem patologia oftalmológica ou do nervo óptico, a discromatopsia cerebral é um diagnóstico diferencial a ter em conta. Esta já foi descrita em doentes com lesões isquémicas do córtex occipitotemporal. Neste doente é causada por AVC isquémico no território da ACM direita, afetando a radiação óptica. Lesões nesta localização como causa de discromatopsia nunca foram reportadas, permitindo-nos conhecer mais sobre a localização anatómica das vias responsáveis pela visão cromática.

### EP-133 - UM CASO ATÍPICO DE DESREGULAÇÃO CEREBROVASCULAR

Duarte Carapinha<sup>1</sup>; Katia Benchimol<sup>1</sup>; José Menezes<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>; Cristina Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal

**Introdução:** A síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) e a de vasoconstrição cerebral reversível (RCVS) ocorrem por desregulação cerebrovascular, partilham alguns sintomas e por vezes ocorrem em sobreposição, podendo raramente ter manifestações clínicas e imagiológicas unilaterais. Ambas podem ser complicadas por lesões encefálicas isquémicas.

**Caso Clínico:** Mulher, 66 anos, recorreu ao serviço de urgência por quadro súbito de cefaleia bifrontal, intensidade 6/10, máxima de início, duração de 10 minutos, durante os quais a dor foi diminuindo. Não associada ao esforço, manobra de Valsalva ou stress emocional. Sem exposição a novos fármacos. Após cessação da dor, iniciou parestesias e dormência no membro superior direito, irradiando para a hemiface e membro inferior ipsilaterais. Referiu cefaleias idênticas, mensalmente nos oito meses anteriores, acompanhadas por fotofobia e tonturas. Na admissão estava hipertensa (PA 211/110mmHg) e apresentava hipoalgesia do hemicorpo direito. Realizou TC-CE, que revelou ténue hipodensidade cortico-subcortical temporal e parietal esquerda. Em internamento, realizou: angio-TC-CE sem estenoses ou malformações vasculares; Doppler transcraniano sem sinais de vasospasmo; RM-CE com incipientes irregularidades das artérias cerebrais posteriores, lesões sugestivas de isquemia subaguda *versus* crónica nas regiões subcortical occipital, cortico-subcortical temporo-occipital, córtex e substância branca subcortical parietal alta e tálamo-capsular esquerdas; electroencefalograma sem atividade patológica; estudo cardíaco normal. Posteriormente, realizou RM-CE seriadas que mostraram resolução total das lesões descritas exceto as do tálamo e subcortical do lóbulo paracentral. Paralelamente ao controlo da PA, houve resolução parcial dos sintomas sensitivos.

**Conclusão:** Pelo quadro de episódios recorrentes de cefaleia súbita associada a pico hipertensivo, frustes sinais focais e resultados paraclínicos, não foi possível distinguir inequivocamente PRES de RCVS. Contudo, a ausência de sinais imagiológicos de vasoconstrição e a evolução descrita sugerem tratar-se de variante atípica unilateral de PRES.

### EP-134 - SÍNDROME DE MILLARD-GUBLER

Kátia Benchimol<sup>1</sup>; Joana Dionísio<sup>1</sup>; Pedro Neves<sup>1</sup>; Pedro Soares Pinto<sup>2</sup>; João Peres<sup>1</sup>; José Campillo<sup>1</sup>

1-Serviços de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Serviços de Neurorradiologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE

**Introdução:** A síndrome de Millard-Gubler (SMG), enquadra-se nas síndromes clássicas do tronco encefálico, especificamente nas S. pontinas. É causada por lesão unilateral na ponte ventral, manifestando-se como paralisia ipsilateral dos NC VI e VII com hemiplegia contralateral. Pode ter diferentes causas, dentre elas: vascular, infecciosa e desmielinizante.

Apresentamos o caso clínico de SMG na sequência de enfarte isquémico, de etiologia de pequenos vasos.

**Caso Clínico:** Homem, 58 anos, com história médica de HTA essencial primária, DM2 NIT, admitido por história de despertar nocturno por náuseas e vertigem rotatória. À admissão apresentava disartria, limitação à abdução do OE, parésia facial periférica esquerda, hipostesia da hemiface ipsilateral, hemiparésia e hemihipostesia dos membros direitos. Realizou RM-CE que mostrou Infarte isquémico agudo dorso-protuberancial paramediano esquerdo. A avaliação intracraniana por angio TC mostrou estenose superior a 70% no segmento V1 da artéria vertebral direita. Realizou também do estudo etiológico Holter e Eco TT sem alterações de relevo. Não realizou tratamento de fase aguda, ficando com dupla antiagregação plaquetar em prevenção secundária, iniciou reabilitação motora por MFR com boa resposta. Tendo sido reavaliado em consulta 3 meses depois, somente com alterações ligeiras da sensibilidade no MSE, NIHSS 1, mRS 0.

**Conclusão:** A SMG é pouco frequente, geralmente secundária à isquémia de pequenos vasos protuberâncias e o prognóstico geralmente é favorável, sendo fundamental o início precoce de fisioterapia, e o controlo dos clássicos factores de risco vasculares.

### EP-135 - HEMIBALISMO COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DE SÍNDROME DE MOYAMOYA

Carolina Guerreiro<sup>1</sup>; Jorge Ferreira<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Tiago Oliveira<sup>1</sup>; Isabel Henriques<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A síndrome de Moyamoya é um processo cerebrovascular crónico e progressivo, caracterizado por estenose ou oclusão das artérias cerebrais, com envolvimento predominante da circulação anterior. Os AVC isquémicos são a principal manifestação clínica.

Os movimentos involuntários após AVC têm uma incidência de apenas 0,1% e a sua maioria é descrita em doentes com enfartes lacunares.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 38 anos, leucodérmico, sem antecedentes patológicos conhecidos. Iniciou, subitamente, cefaleia retrorbitária direita de intensidade 8/10 e movimentos involuntários dos membros esquerdos, de elevada amplitude, sem ritmo ou padrão particular, compatíveis com hemibalismo esquerdo. Sem outras alterações no exame neurológico.

A RM-CE revelou lesões isquémicas recentes do ramo posterior da cápsula interna e do mesencéfalo à direita. A angiografia de subtração digital identificou displasia da carótida interna, comunicante posterior direita e segmento P2 da cerebral posterior direita. Apresentava, ainda, estenose das artérias lenticuloestriadas com padrão "puff of smoke" na região proximal do segmento M1 da cerebral média direita, alterações sugestivas de

síndrome de Moyamoya. Completou estudo do AVC jovem, sem qualquer outra alteração. O doente respondeu ao tratamento sintomático com haloperidol 1 mg 2 id. Iniciou ainda terapêutica preventiva secundária com ácido acetilsalicílico 150 mg id e atorvastatina 40 mg id e referenciado a consulta de Neurocirurgia.

**Conclusão:** A presença de hemibalismo como primeira manifestação de síndrome de Moyamoya é raro e está descrito predominantemente em crianças. A ocorrência de hemibalismo como manifestação monossintomática de um evento cerebrovascular é rara e a síndrome de Moyamoya deve ser tida em conta no diagnóstico diferencial de hemibalismo de início agudo, em particular em doentes com idade jovem.

## EP-136 - LONGITUDINAL ANALYSIS OF THE CLOCK DRAWING TEST AFTER STROKE

André Paula<sup>1</sup>; Nuno Lupi<sup>2</sup>; José Ferro<sup>3,4</sup>; Ana Catarina Fonseca<sup>1,3,4</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

**Introduction:** The Clock Drawing Test (CDT) is widely used as a cognitive assessment tool. It has been demonstrated that CDT in acute stroke predicts post-stroke cognitive impairment. However, CDT impairment progression after stroke has not been investigated considering specific types of errors besides quantitative scoring.

**Objectives:** To analyze CDT performance after stroke during a 1-year follow-up both quantitatively and qualitatively.

**Material and Methods:** A longitudinal study of ischemic stroke patients admitted in the Stroke Unit of Centro Hospitalar Lisboa Norte and included in the PRECISE STROKE cohort between 2017 and 2019. CDT was administered as part of the Montreal Cognitive Assessment (MoCA) at discharge, 3 months and 1 year follow-up. Each drawing was evaluated both quantitatively with the MoCA (0-3) and Schulman (1-6) scores and qualitatively by assessing several types of errors. Two-way repeated measures ANOVA and post-hoc analysis were performed.

**Results:** Patients who did not have complete follow-up were excluded. Among 200 patients, we included 73 patients in the analysis (68.3±15.5 years; 47.5% female). We found a significant main effect for Schulman score ( $F=6.89, p<0.01$ ) and for MoCA score ( $F=3.89, p=0.02$ ). Post-hoc comparisons revealed a significant decrease in Schulman score ( $Z=-3.63, p<0.01$ ) and increase in MoCA score ( $Z=-2.96, p<0.01$ ) from discharge to 3 months. On the other hand, we found no significant difference in these scores from 3 months to 1 year follow-up. We also found a significant decrease in Schulman score ( $Z=-2.68, p<0.01$ ) from discharge to 3 months specifically in left-hemisphere stroke patients but not right-hemisphere stroke patients. Specific types of errors frequency did not change across time.

**Conclusion:** These results show that overall CDT performance improves after ischemic stroke mostly in the first 3 months. Influence of types of errors and stroke localization in CDT progression should be further addressed in future studies.

## EP-137 - AVC ISQUÉMICO EM TOPOGRAFIA VERTEBRO-BASILAR: ÚLTIMOS 10 ANOS DE ACTIVIDADE ASSISTENCIAL DA UNIDADE DE AVC DO CENTRO HOSPITALAR DE TRÁS-OS-MONTES E ALTO DOURO.

Ana João Marques<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Rafael Jesus<sup>1</sup>; Vanessa Pires<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>; Ricardo Almendra<sup>1</sup>; Andreia Matas<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, Vila Real, Portugal

**Introdução:** Mesmo utilizando uma classificação pragmática como a da *Oxfordshire Community Stroke Project* (OCSF), a categorização do AVC isquémico em topografia vertebro-basilar resulta heterogénea e, amiúde, pouco eficiente no que concerne à definição de uma estratégia terapêutica e prognóstico, resultado da multiplicidade funcional das estruturas anatómicas envolvidas. Pretende-se apresentar a coorte dos doentes com AVC isquémico em topografia vertebro-basilar internados da unidade do AVC do nosso centro, nos últimos 10 anos de atividade assistencial.

**Metodologia:** Retrospectiva, baseada em registos padronizados, inclusão consecutiva de todos os doentes diagnosticados com o tipo POCL da OSCP, desde 1 de janeiro de 2012 a 31 de dezembro de 2021.

**Resultados:** Identificados 491 doentes, 61,1% do género masculino, com idade mediana de 78±11,9 anos (22 – 101), 4% com menos de 50 anos. Representam 16,7% dos casos de AVC isquémico e 12,9% do total de doentes internados UAVC no mesmo período, correspondendo a uma taxa anualizada de internamento de 49 casos/ano (29 – 71) e 94 activações da Via Verde de AVC. Tratou-se, em 62,2% dos casos de um primeiro evento vascular, em 47,3% de um *stroke minor* (NIH-SS<5), em 11,2% de uma síndrome de topo da basilar e em 6,7% de um AVC grave (NIH-SS≥25). Vinte e oito doentes foram tratados com rTPA ev, 9 por tromboectomia e 4 com ambas. A etiologia (TOAST) foi de pequenas artérias em 34,2%, cardioembólica em 25,4% e por aterosclerose de grandes artérias em 3,0%. A demora média do internamento foi 11 dias (1 – 54), a taxa de mortalidade 8,6% e 54,8% dos doentes tiveram alta sem disfuncionalidade (mRS≤2).

**Conclusão:** Esta série reflecte a realidade epidemiológica da doença vascular cerebral no interior Norte de Portugal. Os resultados alertam para a necessidade de otimizar o tratamento em fase aguda destes doentes.

## EP-138 - QUAL A INFLUÊNCIA DA HORA DE ADMISSÃO NO SUCESSO DO TRATAMENTO ENDOVASCULAR DO AVC ISQUÉMICO AGUDO?

João André Sousa<sup>1</sup>; Carolina Fernandes<sup>1</sup>; Inês Videira<sup>1</sup>; Francisco Barros<sup>1</sup>; Carolina Bernardes<sup>1</sup>; Pedro Faustino<sup>1</sup>; Emanuel Martins<sup>1</sup>; Diogo Damas<sup>1</sup>; Carolina Teles<sup>1</sup>; Telma Alves<sup>1</sup>; Carolina Martins<sup>1</sup>; Elisa Veigas<sup>2</sup>; Filipa Costa Sousa<sup>2</sup>; Laura Baptista<sup>3</sup>; Inês Pinheiro<sup>3</sup>; Ana Patrícia Gomes<sup>4</sup>; Fábica Cruz<sup>5</sup>; Jéssica Fidalgo<sup>6</sup>; Henrique Queiros<sup>1</sup>; Carolina Maia<sup>1</sup>; Carla Nunes<sup>1</sup>; Cristina Machado<sup>1</sup>; Bruno Rodrigues<sup>1</sup>; Luciano Almendra<sup>1</sup>; Fernando Silva<sup>1</sup>; Cesar Nunes<sup>1</sup>; Ricardo Veiga<sup>1</sup>; Dulcília Sá<sup>3</sup>; Emanuel Araújo<sup>7</sup>; Eugénia André<sup>5</sup>; Fátima Paiva<sup>4</sup>; João Correia<sup>6</sup>; Abílio Gonçalves<sup>8</sup>; Ana Gomes<sup>2</sup>; Egidio Machado<sup>1</sup>; João Sargento Freitas<sup>1</sup>; Gustavo Santo<sup>1</sup>; Ana Isabel Rodrigues<sup>7</sup>

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 3-Centro Hospitalar Baixo Vouga; 4-Centro Hospitalar Cova da Beira; 5-ULS Castelo Branco; 6-ULS Guarda; 7-Centro Hospitalar de Leiria; 8-Hospital Distrital da Figueira da Foz

**Introdução:** O sucesso do tratamento do acidente vascular cerebral (AVC) isquémico é multifatorial. É incerto o impacto da hora de admissão no tratamento destes doentes. Por um lado, pode haver mais fadiga dos profissionais de saúde durante o período noturno. Por outro, a sobreposição assistencial e laboral é menor nesta fase do dia.

**Objectivo:** Investigar a influência do período de admissão hospitalar no sucesso do tratamento endovascular do AVC isquémico agudo.

**Métodos:** Efetuámos uma análise observacional retrospectiva de doentes com AVC isquémico submetidos a tratamento endovascular admitidos primária ou secundariamente num centro terciário de uma rede regional. Incluímos doentes consecutivos no período de 2016 a 2020. Recolhemos dados demográficos, métricas temporais, resultados procedimentais e clínicos aos 3 meses. Comparámos de doentes admitidos no centro terciário no período diurno (8h-20h) e no período noturno (20h-08h).

**Resultados:** Incluímos 1242 doentes. Destes, 316 (25,1%) foram admitidos no período noturno. Nos doentes admitidos inicialmente num hospital primário, observamos uma tendência de superioridade nos tempos de transporte inter-hospitalar para o centro terciário durante o período noturno (233 vs 208 min,  $p=0,065$ ). Não observamos diferenças nos tempos porta (centro terciário)-punção femoral e porta(centro terciário)-recanalização entre o período diurno e o noturno (91 vs 92 min,  $p=0,68$ ; 142 vs 139 min,  $p=0,71$ ). A taxa de trombectomias com TICI final 2b/3 foi idêntica em ambos os períodos (83,5% vs 85,4%,  $p=0,35$ ). A taxa de independência funcional (mRS 0-2 vs 3-6) não foi influenciada pelo período em que decorreu a trombectomia (OR 1,1, IC95%0,86-1,45,  $p=0,40$ ).

**Conclusão:** A admissão noturna de doentes com AVC isquémico para trombectomia não se traduz numa alteração das métricas de tratamento, da taxa de sucesso procedimental nem dos resultados clínicos aos três meses quando comparada com a admissão diurna. Porém, o tempo de transporte inter-hospitalar é tendencialmente superior no período noturno.

### EP-139 - ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL NUM CASO DE SÍNDROME DE HIPERTENSÃO-HIPONATRÉMIA

Mariana Seco<sup>1</sup>; Isabel Monteiro<sup>2</sup>; Filipe Andrade<sup>2</sup>; Pedro Moniz<sup>2</sup>; Sara Duarte<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos;  
2-Serviço de Medicina, Unidade Local de Saúde de Matosinhos;  
3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

**Introdução:** A síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) caracteriza-se por alteração do estado de consciência/confusão, cefaleia, alterações visuais e crises convulsivas, em associação a achados imagiológicos compatíveis com edema da substância branca subcortical de predomínio posterior. Este diagnóstico deve ser suscitado em contexto de hipertensão arterial severa, insuficiência renal ou imunodepressão, devendo assegurar-se avaliação imagiológica precoce. A hipertensão, embora frequentemente documentada, não é obrigatória e pode preceder a clínica neurológica.

**Caso Clínico:** Mulher de 61 anos, sem antecedentes de relevo, admitida por crise convulsiva inaugural. Duas semanas antes, apresentou episódio de dor no flanco direito, interpretado como pielonefrite aguda. Numa primeira avaliação, encontrava-se em estado pós-crítico, com ausência de pestanejo à ameaça dos campos visuais. Estava apirética, normocárdica e com tensão arterial de 161/102 mmHg. Analiticamente, destaca-se hiponatremia de 116 mEq/L. A TC cerebral revelou áreas hipodensas na substância branca das regiões parietais e occipitais bilateralmente, alterações confirmadas por RM cerebral, levantando a hipótese de PRES. Na investigação da etiologia da hiponatremia, identificado aspeto em "contas de rosário" da artéria renal direita associado a áreas de enfarte renal. A revisão das medições de tensão arterial do domicílio revelou

valores compatíveis com urgência hipertensiva. Foi assumido o diagnóstico de PRES em contexto de síndrome de hipertensão-hiponatremia, secundária a displasia fibromuscular da artéria renal. A doente apresentou melhoria clínica sustentada com a correção da natrémia e manteve-se sempre normotensa, sem necessidade de medicação antihipertensiva. Na RM cerebral de reavaliação documentou-se reversão total das lesões.

**Conclusão:** A PRES constitui uma hipótese diagnóstica comumente colocada na presença de valores tensionais extremamente elevados, sendo necessário um alto índice de suspeição quando não se identificam fatores de risco típicos. Nesses casos, sendo a clínica e a imagem sugestivas, o diagnóstico não deve ser afastado e poderá ser útil investigar causas de hipertensão não sustentada.

### EP-140 - SKIN, SCAN, STROKE: CAN DERMATOLOGY HELP FIND STROKE AETIOLOGY?

Pedro Faustino<sup>1</sup>; Francisco Millet Barros<sup>1</sup>; Carolina Fernandes<sup>1</sup>; Carolina Maia<sup>2</sup>; Ricardo Veiga<sup>2</sup>; César Nunes<sup>2</sup>; José Carlos Cardoso<sup>3</sup>; Fernando Silva<sup>1</sup>; João Sargento-Freitas<sup>1,4</sup>; Gustavo C. Santo<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Área Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Dermatologia e Venereologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

**Background:** Clinically overt central nervous system involvement in systemic sarcoidosis, also known as neurosarcoidosis (NS), occurs in up to 10% of patients. This condition most commonly affects the leptomeninges and the cranial nerves, but intracranial vascular involvement may rarely occur. We describe a patient with ischemic stroke due to probable NS.

**Case Report:** A 65-year-old male presented at the emergency department (ED) with a 1-day sudden dizziness, headache, non-pulsatile tinnitus and gait impairment. He had a previous history of anterior uveitis with papillitis, and reddish papular and painful skin lesions in the trunk and upper limbs. He was medicated with hydroxychloroquine and methotrexate. Neurological examination showed a mild left-sided ataxic-hemiparesis. Brain CT revealed a subacute subcortical lesion in the right centrum semiovale. Brain MRI also showed small bilateral frontoparietal lesions with a watershed distribution. Doppler ultrasonography disclosed a severe bilateral carotid syphon stenosis with mild extracranial atherosclerotic disease, and digital subtraction angiography (DSA) confirmed an 80%-90% bilateral paraclinoid segment stenosis, without a Moyamoya distal pattern. Erythrocyte sedimentation rate and angiotensin converting enzyme were mildly elevated, and systemic autoimmunity panel was negative. Thoracic CT was unremarkable. Later, skin biopsy revealed multiple granulomas with epithelioid histiocytes and giant multinucleated cells, compatible with cutaneous sarcoidosis. He was discharged on oral methylprednisolone and dual antiplatelet therapy. Interestingly, the follow-up angiography showed a significant improvement, with only a 40% left paraclinoid carotid stenosis, supporting the diagnosis of inflammatory vasculopathy in the setting of probable NS.

**Conclusion:** Despite rare, NS can present with cerebrovascular manifestations. The diagnosis is difficult and requires a high degree of suspicion. Of note, the absence of Moyamoya pattern on DSA suggesting an acute carotid stenosis, that was responsive to corticosteroids, further supporting the diagnosis of probable NS.

## EP-141 - SÍNDROME DO ÁPEX ORBITÁRIO COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE VASCULITE NO IDOSO

Mariana Seco<sup>1</sup>; Verónica Guiomar<sup>2</sup>; Vasco Sousa Abreu<sup>3</sup>; José Pedro Pereira<sup>3</sup>; Gonçalo Miranda<sup>4</sup>; Alberto Lemos<sup>5</sup>; Filipe Correia<sup>1</sup>; Paula Salgado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Medicina, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Serviço de Anatomia Patológica, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 5-Serviço de Oftalmologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

**Introdução:** A síndrome do ápex orbitário (SAO) caracteriza-se pelo envolvimento dos II, III, IV, ramo oftálmico do V e VI nervos cranianos. Na presença de um quadro compatível, é essencial uma investigação exaustiva e célere dirigida às etiologias possíveis, permitindo início precoce de terapêutica e minimização de sequelas.

**Caso Clínico:** Homem de 78 anos, antecedentes de dislipidemia e melanoma cutâneo submetido a exérese, admitido por cefaleia frontal bilateral, em aperto, e visão dupla. À avaliação referia diplopia binocular horizontal na levoversão, sem oftalmoparésias. Dias depois, apresentava proptose, ptose e oftalmoplegia completas e hipovisão do olho esquerdo, compatível com SAO. A RM cerebral excluiu lesões ocupantes de espaço e alterações vasculares, e mostrou alterações inflamatórias da gordura retro-bulbar bilateralmente e nervo oculomotor esquerdo, este com captação de contraste. O líquido apresentava bandas oligoclonais por síntese intratecal, sem outras alterações, nomeadamente células malignas. Analiticamente destacava-se leucocitose, trombocitose, VS e PCR elevadas; sem alterações da função tiroideia. Pela elevada probabilidade de etiologia inflamatória, prosseguiu estudo para exclusão de doenças autoimunes sistémicas e neoplasias. Finalmente, colocada a hipótese de vasculite, nomeadamente arterite de células gigantes (ACG). A biópsia da artéria temporal demonstrou arterite ativa, sem células gigantes. A angiografia cerebral documentou uma estenose focal distal (com dilatação pós-estenótica) da artéria vertebral esquerda e irregularidades da artéria oftálmica direita, cerebrais posteriores e sífões carotídeos, enquadráveis em etiologia inflamatória. A PET excluiu envolvimento sistémico. Com corticoterapia em alta dose o doente apresentou melhoria clínica e analítica marcadas.

**Conclusão:** Expomos um caso de SAO como apresentação de uma vasculite no idoso, considerando como diagnóstico mais provável ACG. A fisiopatologia pode ser por lesão vasculítica de nervo, de músculo ou inflamação/compressão das estruturas orbitárias. Partilhamos este caso para salientar o espectro de manifestações da ACG e a importância de uma elevada suspeição para a considerar como diagnóstico diferencial.

## EP-142 - FENÓTIPO DE "GRANDE VASO" NA ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES: UMA APRESENTAÇÃO ATÍPICA

Rafaela Costa<sup>1,2</sup>; Leila Cardoso<sup>3</sup>; Carolina Soares<sup>1,2</sup>; Pedro Castro<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE, Portugal

**Introdução:** O fenótipo de "grande vaso" da arterite de células gigantes (ACG) apresenta-se frequentemente com sintomas

constitucionais e aumento dos parâmetros inflamatórios, sendo mais comum a sua associação com sinais de insuficiência vascular, tais como anisofigmia, claudicação ou isquemia dos membros.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 73 anos de idade, com dislipidemia e anemia ferropénica com 6 meses de evolução, internada por claudicação e parestesias do membro inferior esquerdo com um mês, em agravamento. Adicionalmente referia perda ponderal >10% e anorexia. Sem cefaleia, alterações visuais ou fraqueza da cintura escapular. Ao exame neurológico destacava-se hipostesia na região plantar do pé esquerdo, sem outras alterações. Analiticamente, diminuição da hemoglobina (10,4 g/dL) e aumento dos parâmetros inflamatórios (PCR 81,3 mg/L; velocidade de sedimentação 84 mm/1<sup>ª</sup>h). Estudo auto-imune e infeccioso negativo. Realizou angiografia diagnóstica que evidenciou achados sugestivos de vasculite. Completou estudo com angiotomografia cervico-toraco-abdomino-pélvica que mostrou espessamento vasculítico da aorta, troncos supra-aórticos, artérias ilíacas e femorais e sinais de oclusão distal da artéria femoral esquerda. Eco-Doppler das artérias temporais superficiais e axilares com sinal do halo na artéria axilar direita, sem outras alterações. A biópsia da artéria temporal superficial direita foi compatível com ACG. Completou 3 dias de metilprednisolona endovenosa (500 mg/dia) e posteriormente prednisolona oral (1 mg/kg/dia) com melhoria clínica e analítica. Posteriormente, redução progressiva da corticoterapia em associação a metotrexato em dose titular com boa tolerância e manutenção de estabilidade clínica.

**Conclusão:** O atingimento isolado de grande vaso na ACG é incomum e representa um desafio diagnóstico pela sua frequente apresentação inespecífica.

## EP-143 - SÍNDROME BROWN-SÉQUARD SECUNDÁRIO A DISSECÇÃO CERVICAL ESPONTÂNEA

Katia Benchimol<sup>1</sup>; Diana Vila-Chã<sup>1</sup>; André Rêgo<sup>1</sup>; Artur Nascimento<sup>1</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>; Luís Rito Cruz<sup>2</sup>; Carlos Casimiro<sup>2</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>

1-Serviços de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Serviço Neurorradiologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE

**Introdução:** BSS resulta da hemissecção medular; caracterizada por sinais disfunção da coluna posterior e via piramidal ipsilaterais, associado a défice da sensibilidade termo-álgica contralateral por envolvimento do feixe espino-talâmico lateral. Pode ser por lesões traumáticas, inflamatórias, neoplásicas e raramente vasculares.

**Caso Clínico:** Mulher, 32 anos, sem antecedentes pessoais/familiares relevantes. Admitida por quadro com 24 horas de evolução de fraqueza muscular dos membros direitos seguindo-se alterações sensitivas dos membros esquerdos; precedido de cervicalgia direita nos dois dias anteriores. Exame neurológico: parésia dos membros direitos; défice sensibilidade profunda grave do membro superior direito e hipostesia termo-álgica esquerda abaixo de D5. Realizou TC-CE e cervical, angio-TC dos vasos intra/extracranianos aparentemente normal. O exame citoquímico e microbiológico do LCR foi normal. Perante quadro de mielopatia cervical em doente jovem, colocada a hipótese de etiologia inflamatória tendo iniciado corticoterapia empírica. Realizou RM-CE com lesão medular lateral direita em C1-C2, hiperintensa em T2/FLAIR com restrição a difusão compatível com lesão vascular isquémica em fase subaguda. Na angio-RM identificada dissecção do segmento V2-V3 da artéria vertebral direita com trombo oclusivo agudo. Instituído ácido acetilsalicílico. O estudo de vasculopatia sistémica foi negativo. Retros-

pectivamente, apurada viagem automóvel prolongada duas semanas antes, com possível posição cervical anómala. Sem história de trauma ou infecção prévias. mRS 2 na alta.

**Conclusão:** As mielopatias vasculares são raras, com alguns casos anedóticos de BSS como apresentação de dissecação cervical espontânea. Na maioria dos casos, sua etiologia é indeterminada, embora haja, frequentemente, história de trauma minor tal como no reportado. A correcta interpretação dos achados imagiológicos no contexto clínico são fundamentais evitando erros diagnósticos.

## EP-144 - SINGULTOS REFRAATÓRIOS: UMA MANIFESTAÇÃO DE AVC CORTICAL

**Carla Morgado<sup>1</sup>; Mariana Santos<sup>2</sup>; Luís Costa<sup>3</sup>; Ângelo Carneiro<sup>2</sup>; Célia Machado<sup>1</sup>; José Nuno Alves<sup>1</sup>; Carla Ferreira<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

**Introdução:** Singultos persistentes são uma complicação aguda, bem conhecida, da lesão isquémica do tronco cerebral. Casos de singultos nas lesões isquémicas supratentoriais são pouco frequentes e, por vezes, podem ser desvalorizados em doentes após AVC cortical.

**Caso Clínico:** Homem, 55 anos, antecedentes de hipertensão, admitido no serviço de urgência por diminuição de força dos membros esquerdos. Apresentava assomatognosia, anosognosia, hemianópsia homónima esquerda e hemiparésia esquerda com face. A TC-CE revelou hipodensidade cortico-subcortical fronto-insular e temporal à direita, traduzindo lesão isquémica recente em território da artéria cerebral média (ASPECTS 8), tendo sido constatado, no estudo angiográfico, oclusão do segmento M1 da artéria cerebral média e ausência de preenchimento de artéria carótida interna (ACI) ipsilaterais. Foi realizada trombólise seguida de trombectomia com mTICI 3 e *stenting* na ACI direita por estenose superior a 70%. Após o procedimento manteve parésia braquiofacial esquerda ligeira. A TC-CE de controlo às 24 horas demonstrou lesão isquémica fronto-temporo-insular direita sem sinais de transformação hemorrágica. Às 48 horas após início da clínica, o doente desenvolveu episódio de singultos persistentes e refratários ao tratamento com metoclopramida, tendo cedido após toma de baclofeno 10 mg. Após alta, recorreu à urgência dois dias depois por recorrência dos singultos com perturbação do sono e sem outras queixas referidas. O estudo analítico e a TC de crânio não mostraram alterações. O TC de pescoço e tórax permitiu excluir uma causa estrutural para os singultos. Foi ajustada a dose de baclofeno, verificando-se melhoria completa e sustentada das queixas.

**Conclusão:** Este caso demonstra uma complicação pouco frequente do AVC da circulação anterior com envolvimento cortical. Nestes casos, os singultos são sobretudo descritos nas lesões hemisféricas com envolvimento do córtex temporo-insular direito. Pretende-se salientar a importância do reconhecimento atempado desta complicação para a melhoria da morbilidade e da qualidade de vida do doente com AVC.

## EP-145 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E IMAGIOLÓGICAS DA SÍNDROME DA ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL: ESTUDO DE COORTE RETROSPECTIVO

**Inês V Carvalho<sup>1</sup>; Sílvia Reigada<sup>2</sup>; Pedro Barradas<sup>2</sup>; Bruno Gomes<sup>2</sup>; Fernando Matias<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

**Introdução:** A síndrome da encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma entidade clínica caracterizada por um espectro clínico variado e achados neurorradiológicos únicos.

**Objetivos:** Caracterização dos fatores de risco, apresentação clínica, achados imagiológicos e “outcome” dos doentes com PRES.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo da população de doentes internados num hospital terciário com o diagnóstico de PRES entre janeiro de 2015 e julho de 2022.

**Resultados:** Foram incluídos 30 doentes com diagnóstico de PRES, idade média de 49,6±18,5[18-89]anos; 83,3% mulheres. Os fatores de risco incluíram: HTA associada a suspensão abrupta da terapêutica (6,7%), hiperaldosteronismo primário (3,3%), tireotoxicose (3,3%), administração de inotrópicos (3,3%), DRC terminal (6,7%), IRA (6,7%); intoxicação medicamentosa voluntária (3,3%); pré-eclampsia/eclâpsia (26,7%), sépsis (13,3%), transplante medular (3,3%), doença autoimune (3,3%), hipomagnesémia severa (3,3%), terapêutica com tacrolimus (6,7%), ciclosporina (3,3%), inibidor das proteases (3,3%) e quimioterapia (3,3%). Como manifestações clínicas destacaram-se: crises epiléticas (60,0%), alteração do estado de consciência (53,3%), cefaleia (50,0%), alterações visuais (30,0%) e outros défices neurológicos focais (30,0%).

Vinte doentes realizaram RM-CE nos primeiros 5 dias de internamento, tendo sido identificados 4 padrões: parieto-occipital (n=8); sulco frontal superior (n=5) watershed holohemisférico (n=3); parcial ou assimétrico (n=4). O edema encontrava-se mais frequentemente limitado ao córtex e substância branca subcortical. Identificaram-se áreas de restrição à difusão (n=3), hemorragia parenquimatosa (n=3), subaracnoideia sulcal (n=1), microhemorragias (n=4) e realce após contraste (n=4). Verificou-se um óbito e 66,7% apresentaram resolução completa dos défices neurológicos. O estado funcional (mRS) aos 3 meses correlacionou-se com o padrão imagiológico ( $p=0,028$ ). Na RM de controlo foram observadas lesões residuais em 9 doentes - pequenas áreas de gliose (n=6), resíduos hemorrágicos (n=1) e áreas de enfarte (n=2).

**Conclusão:** O PRES é um desafio diagnóstico; identificar fatores de risco, manter um elevado índice de suspeição e reconhecer a variabilidade de padrões imagiológicos é essencial para um diagnóstico precoce e tratamento adequado.

## EP-146 - O CASO ESTEVE NEGRO... OU PÚRPURA?

**Tiago Jesus<sup>1</sup>; Vânia Almeida<sup>1</sup>; Joana Milho<sup>2</sup>; Sónia Costa<sup>1</sup>; Ana Lúcia Oliveira<sup>1</sup>; Cândida Barroso<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Vila Franca de Xira; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Vila Franca de Xira

Os sintomas neurológicos agudos, pela sua possível gravidade, carecem sempre de uma avaliação cuidada. Contudo, na sua origem podem estar doenças sistémicas potencialmente mortais se não tratadas, sendo necessário uma abordagem interdisciplinar para o seu tratamento. Apresentamos um caso de uma doença hematológica rara com repercussão neurológica.

Mulher de 67 anos com antecedentes de neoplasia renal submetida a nefrectomia direita e colite ulcerosa. Admitida no Serviço de Urgência por quadro de síncope, alteração da linguagem e temperatura sub-febril, precedido nos 3 dias antes de dor abdominal e diarreia. Analiticamente destacava-se anemia (8,6 g/dL), trombocitopenia grave (6000/uL), LDH au-

mentada (954 UI/L) e lesão renal aguda (creatinina 1,63 mg/dL). Foi admitido o diagnóstico de púrpura trombocitopénica trombótica (PTT) e iniciou plasmaferese e corticoterapia. No dia seguinte agravou com afasia global, hemianópsia homónima direita, parésia facial central direita e hemiplegia direita. Considerou-se etiologia vascular aguda e realizou RM-CE que mostrou apenas foco punctiforme temporo-opercular esquerdo. Face à discrepância clínico-imagiológica ponderou-se etiologia epiléptica e pouco depois observou-se crise convulsiva tónico-clónica generalizada. Iniciou terapêutica com levetiracetam e o EEG posterior não revelou atividade epiléptica. Manteve tratamento dirigido à PTT, mais tarde confirmada pela atividade de ADAMTS13 diminuída (1%). Verificou-se recuperação analítica e clínica completa em cerca de 1 semana. A TC de controlo mostrou lesão estabelecida em localização sobreponível à RM-CE. Encontra-se estável e a fazer desmame de corticoterapia.

A PTT é uma doença grave, com taxa de mortalidade acima de 90% quando não tratada. Pode complicar-se com envolvimento neurológico quer vascular, quer epiléptico, ou ambos como no nosso caso, sendo a sua identificação essencial para iniciar tratamento dirigido. O diagnóstico e tratamento rápidos são fundamentais para melhorar o prognóstico e evitar tratamentos prejudiciais, como fibrinólise num doente com défices focais e PTT.

## EP-147 - LEUCOENCEFALOPATIA POR COVID-19 EM DOENTE NÃO CRÍTICO

Joana Costa Novo<sup>1</sup>; André Araújo<sup>2</sup>; Marta Rodrigues<sup>2</sup>; Valéria Battistella<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/ Espinho; 2-Departamento de Imagiologia, Unidade de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** O vírus SARS-CoV-2 pode afetar o SNC, sendo a disseminação hematogénica e a propagação neural através da via olfativa propostas como possíveis mecanismos para o neurotropismo. Múltiplas complicações neurológicas por SARS-CoV-2 foram reportadas durante a pandemia, entre as quais patologia da substância branca.

**Caso Clínico:** Homem, 64 anos, sem antecedentes de relevo. Admitido por quadro com 8 dias de evolução de confusão e desequilíbrio da marcha, associado a tosse, rinorreia e febre.

Rastreo SARS-CoV-2 positivo. Ao exame neurológico apresentava-se sonolento, desorientado no tempo e espaço e com dismetria nas provas dedo-nariz e calcanhar-joelho à esquerda. No TC-CE apresentava extensa hipodensidade difusa e confluyente da substância branca de ambos os hemisférios cerebrais. AngioTC sem alterações. Analiticamente, LCR com 3 linfócitos/mm<sup>3</sup>, proteínas 75 mg/dL, glucose 70 mg/dL, bacteriológico e PCR vírus (incluído SARS-CoV-2) negativo. A RM crânioencefálica revelou múltiplos focos de hipersinal em T2/FLAIR e restrição à difusão da água; uma das lesões com realce, após injeção de gadolínio; extensa alteração do sinal da substância branca supra e infratentorial e múltiplas micro-hemorragias profundas.

Realizada estratificação dos fatores de risco vascular, estudo cardíaco, pro-trombótico e pesquisa da mutação *NOTCH3*, que não revelaram alterações. Durante o internamento, manteve clínica respiratória ligeira, sem necessidade de aporte suplementar de oxigénio. Manteve seguimento em consulta, mantendo estabilidade do quadro neurológico (cognição e alteração da coordenação). Repetiu RM um ano após a clínica inicial que revelou estabilidade das lesões inicialmente descritas.

**Conclusão:** A leucoencefalopatia por COVID-19 (LPC) tem sido reportada em doentes críticos, com infeções respiratórias graves. A justificação mais consensual é que poderá ser sequela do

choque e hipoxemia prolongados. Apresentamos aqui um caso de LPC num doente que nunca apresentou evidência de hipoxemia. Postulamos que esta poderá ser uma manifestação de patologia endotelial com microangiopatia trombótica diretamente causada pelo vírus ou relacionada com a libertação de citocinas.

## EP-148 - SÍNDROMA DE FOIX E ALAJOUANINE

Ana João Marques<sup>1</sup>; José Rocha Pereira<sup>2</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; João Xavier<sup>2</sup>; Mário Rui Silva<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto, Portugal

**Introdução:** A fístula arteriovenosa dural medular (DAVF) é uma entidade rara (incidência anual estimada em 5-10/milhão), potencialmente tratável, de mielo e radiculopatia. É mais comum em homens, na 6<sup>o</sup> e 7<sup>o</sup> décadas de vida, envolvendo geralmente os segmentos dorsal e lombar. A sua descrição remonta a Foix e Alajouanine em 1926. Apresentamos, a este respeito, uma pequena série de 6 casos.

**Casos Clínicos:** Corresponde a 4 homens e 2 senhoras, com idade mediana ao diagnóstico de 60 anos (40-63), 3 DAVF dorsais, 2 cervicais e 1 lombar. Um caso teve apresentação súbita sob a forma de hemorragia mesencefálica, (topografia C1-C2); não tendo sido possível exclusão por via endovascular, o tratamento foi cirúrgico, bem sucedido, embora com redivida. Nos restantes a apresentação foi progressiva [mediana de 6 meses até observação inicial (1 – 12), mais 2 meses ao diagnóstico (1-5)], consistiu em lombalgia, síndrome piramidal deficitária de incidência crural, prejuízo das sensibilidades termo-álgicas ou propriocetivas e disfunção esfinteriana. Em todos doentes submetidos a RM, (quatro), o diagnóstico foi sugerido por esta, que se confirmou através de angiografia de subtração digital (DSA). Dois doentes foram tratados por via endovascular, os demais foram operados. Um doente morreu, decorrente de pneumonia. Os restantes melhoraram, 3 recuperaram a autonomia e deambulação.

**Conclusão:** A forma de apresentação aguda de uma DAVF é incomum podendo resultar em hemorragia. A mielopatia, resulta de congestão venosa, é possível ser longitudinalmente extensa e cervical, gerando diagnóstico diferencial com doença desmielinizante do SNC. A plurirradiculopatia lombo-sagrada é uns dos possíveis diagnósticos diferenciais, dada a sua frequência epidemiológica. A concorrência de sinais do 1<sup>o</sup> e 2<sup>o</sup> neurónio motores pode até mimetizar esclerose lateral amiotrófica (como reportado). A RM é um método de rastreio útil, embora não definitivo. ADSA é *gold standard* para o diagnóstico.

## Neuromusculares

### EP-150 - ECULIZUMAB EM CASO DE MIASTENIA GRAVIS GENERALIZADA REFRACTÁRIA ASSOCIADA A TIMOMA METASTIZADO

João Moura<sup>1</sup>; Diogo Pereira<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>1</sup>; Ana Martins Silva<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** O eculizumab é um inibidor terminal do sistema complemento e o seu uso encontra-se aprovado na miastenia gravis (MG) generalizada refractária, não tendo sido incluídos

doentes com timoma no ensaio REGAIN. Descrevemos um caso de MG associada a timoma metastizado refratária e dependente de plasmáfereze em que foi utilizado eculizumab.

**Caso Clínico:** Homem com MG generalizada antiRach+, com início aos 23 anos associado a timoma tipo 2B, tendo sido submetido a timectomia total no ano de diagnóstico e manteve tratamento imunossupressor com prednisolona e micofenolato de mofetil. Entre os 23 e 31 anos teve alguns episódios de exacerbações da MG com necessidade de imunoglobulina humana (IgIV) e várias sessões de plasmáfereze para resolução. Aos 31 anos foi detetada recidiva do timoma, com envolvimento da pleura mediastínica e pulmão direito. Fez ressecção e radioterapia adjuvante e ficou em esquema de quimioterapia paliativa.

No final de 2021 (37 anos) apresentava progressão local do timoma, tendo sido submetido a timectomia alargada com reconstrução do pericárdio e parede torácica em fevereiro de 2022. Em março de 2022 teve exacerbação da MG (MGFA classe IVb) necessidade de várias sessões de plasmáfereze, sendo que nos 3 meses seguintes apresentou reinternamentos consecutivos em estadió MGFA classe IVb com dependência da plasmáfereze. Fez ciclo de rituximab que terminou em maio, sem resposta aparente e com reinternamento em junho. Dada a dependência da plasmáfereze e ausência de melhoria com rituximab foi proposto eculizumab. Após uma semana da toma de eculizumab apresentou franca melhoria clínica e após 8 semanas encontra-se estável (estadió MGFA classe IIa) sob esquema de manutenção de eculizumab e com corticoterapia oral a decrescer.

**Conclusão:** O eculizumab foi eficaz e seguro no controlo da MG com timoma metastizado refractária e dependente de plasmáfereze. Esta terapêutica deverá ser considerada no futuro dos doentes com MG e timoma.

## EP-151 - NEUROPATIA MOTORA MULTIFOCAL: CARACTERIZAÇÃO EPIDEMIOLÓGICA, CLÍNICA, LABORATORIAL E ELETROFISIOLÓGICA DE UMA COORTE DE DEZ DOENTES

**Isabel Rovisco Monteiro<sup>1</sup>; Fábio Gomes<sup>1</sup>; Inês Carvalho<sup>1</sup>; Luciano Almendra<sup>1</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>; Anabela Matos<sup>1</sup>; Luis Negrão<sup>1</sup>**

1-Consulta externa de doenças neuromusculares, Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A neuropatia motora multifocal (NMM) é uma doença do sistema nervoso periférico, adquirida, de natureza desmielinizante, e caracterizada por sintomatologia predominantemente motora e distribuição assimétrica. O objetivo deste trabalho foi avaliar as características epidemiológicas, clínicas, laboratoriais e eletrofisiológicas de doentes com NMM.

**Métodos:** Estudo retrospectivo com registo de dados demográficos, clínicos, laboratoriais e eletrofisiológicos de doentes com diagnóstico de neuropatia motora multifocal, observados na consulta de Doenças Neuromusculares de um hospital terciário.

**Resultados:** Identificaram-se dez doentes (sete do género masculino) com o diagnóstico de NMM, com idade média atual de 57 +/- 13,48 anos. A idade média dos primeiros sintomas foi 42,9 +/- 11,81 anos e o tempo médio até ao diagnóstico de 5,3 +/- 6,36 anos. Em 70% dos doentes o início dos sintomas ocorreu os segmentos distais dos membros superiores e 90% dos doentes apresenta atrofia muscular nas regiões mais afetadas, sendo a câibra um sintoma frequentemente reportado. Do ponto de vista eletrofisiológico, identificaram-se bloqueios de condução nervosa motora parcial (BCNM) sem alteração do estudo de condução nervosa sensitiva. O doseamento dos anticorpos

anti-GM1 eram positivos em 40% dos casos. Nove dos doentes estão sob terapêutica com imunoglobulina endovenosa (IgIV). A média dos scores INCAT no momento do diagnóstico, após primeiro tratamento com IgIV e na avaliação atual foi de 4,3, 2,9 e 2,8, respetivamente.

**Conclusão:** Os resultados do presente estudo são semelhantes aos descritos na literatura. É mais frequente no género masculino e o início ocorre tipicamente nos membros superiores, com envolvimento distal. Os BCNM estão presentes na maioria dos casos, e os anticorpos anti-GM1 são detetados em apenas 40% dos doentes. Destaca-se também a ótima resposta à imunoterapia.

## Genética

### EP-152 - DUAS NOVAS VARIANTES PATOGENICAS DO GENE SPG11 ASSOCIADAS A ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA JUVENIL

**Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>; João Madureira<sup>2,3</sup>; Sofia Reimão<sup>2,3</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; 3-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

**Introdução:** O gene *SPG11* está localizado no cromossoma 15q21 e codifica a *spatacsin*. Mutações neste gene estão tipicamente associadas à paraparesia espástica hereditária tipo 11, de transmissão autossómica recessiva. Casos de outros fenótipos estão, contudo, descritos, tais como esclerose lateral amiotrófica (ELA) juvenil, neuropatia hereditária sensitivo-motora e de esclerose múltipla-like.

**Caso Clínico:** Mulher portuguesa de 30 anos, com fraqueza muscular progressiva dos membros inferiores desde os 25 anos. Sem antecedentes pessoais de relevo. Não apresenta história de consanguinidade na família nem história familiar de relevo. No exame neurológico apresentava sinais de primeiro e segundo neurónios nos membros inferiores, sem envolvimento dos membros superiores. Sem outras alterações, incluindo defeito de sensibilidade ou defeito cognitivo. A avaliação analítica, incluindo função tiroideia, painel de autoimunidade e serologias, não revelou alterações. Os testes de velocidade de condução não apresentaram alterações. Contudo, a electromiografia de agulha relevou perda de unidades motoras nas regiões bulbar, cervical e lombo-sagrada. Foi assim feito o diagnóstico de ELA clinicamente provável suportado por laboratório. A ressonância magnética cranioencefálica identificou redução significativa da espessura do corpo caloso e alterações do sinal na substância branca periventricular, correspondentes ao sinal de "orelhas de linca". O painel genético que incluiu 54 genes envolvidos na ELA, revelou duas variantes patogénicas em heterozigotia composta do gene *SPG11* (c.6194C>A e c.7158del). Estas variantes levam à formação de uma proteína anómala ou a redução dos níveis de transcritos, e, portanto, a redução da função da proteína. A doente iniciou riluzol 50 mg 2 id. No seguimento, verificou-se paresia progressiva dos quatro membros.

**Conclusão:** Este caso reporta duas novas variantes patogénicas do gene *SPG11* associadas um fenótipo de ELA juvenil que partilha características clínicas e imagiológicas com a paraparesia espástica hereditária, o que indica que estas duas entidades se encontram provavelmente no mesmo espectro fenotípico das mutações deste gene.

## EP-153 - MUTAÇÃO DO GENE NEFL NUMA FAMÍLIA PORTUGUESA COM DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; Anabela Valadas<sup>1,2</sup>; Miguel Coelho<sup>1,2</sup>; Isabel Conceição<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 doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) corresponde a um grupo heterogéneo de neuropatias sensitivo-motoras hereditárias. A CMT do tipo 1F, ocorre por mutação do gene codificador do *neurofilament light chain polypeptide* (NEFL), de transmissão autossómica dominante e recessiva, correspondendo a menos de 1% da CMT.

**Casos Clínicos:** Dois irmãos portugueses, naturais de Leiria, filhos de pais consaguíneos, sem antecedentes familiares ou pessoais de relevo, iniciaram pelos 7-8 anos de idade queixas de dificuldade da marcha, com quedas frequentes. Foram submetidos a múltiplas correções cirúrgicas por diversas retrações tendinosas e deformidades osteoarticulares. No exame neurológico (aos 47 e 51 anos de idade), apresentam atrofia muscular distal dos membros superiores e inferiores, com dedos em martelo e pés cavus, tetraparesia de predomínio distal, reflexos miotáticos abolidos, anestesia térmico-álgica, vibratória e postural em meia e luva altas. Observou-se ainda ataxia apendicular sensitiva, disartria (irmã), tremor céfálico, da voz (mais marcados na irmã), e apendicular postural e de ação. Os testes de velocidades de condução nervosa revelaram achados compatíveis com polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante. O painel genético para polineuropatias hereditárias realizado no irmão revelou uma nova variante em homozigotia no gene NEFL (c.1045-5A>G), confirmado na irmã, considerada como provavelmente patogénica. Atualmente ambos têm marcada limitação da marcha, sendo possível apenas com apoio bilateral e cadeira de rodas. No caso da irmã, dada a marcada incapacidade nas atividades da vida diária, condicionada pelo tremor céfálico e apendicular, foi iniciada terapêutica com toxina botulínica dirigida ao tremor céfálico, com benefício.

**Conclusão:** Descrevemos uma nova mutação do gene NEFL, de transmissão autossómica recessiva em dois doentes portugueses, que causa uma modificação do *splicing* do RNA. Parece associar-se a um fenótipo de polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante com marcado tremor. A toxina botulínica parece ter benefício no tratamento sintomático, podendo contribuir para uma melhor qualidade de vida nestes doentes.

### Neuromusculares

## EP-154 - SINAIS PIRAMIDAIIS NA ESCLEROSE LATERAL PRIMÁRIA

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>; Marta Gromicho<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:** Os sinais de primeiro neurónio/piramidais caracterizam e definem a esclerose lateral primária (ELP).

**Objetivos:** Estudar o espectro de sinais piramidais na ELP.

**Metodologia:** Analisámos retrospectivamente a frequência

de diferentes sinais de primeiro neurónio em doentes com ELP, na primeira consulta. Estes incluíram os reflexos miotáticos (apendiculares e masseterino), espasticidade apendicular e da língua, reflexo cutâneo-plantar e sinal de Hoffmann. A amostra foi dividida em subgrupos de acordo com a região de início e mediana da duração da doença no diagnóstico. Comparámos os subgrupos utilizando o teste de qui-quadrado. Considerámos estatisticamente significativo um valor  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Incluímos 34 doentes com o diagnóstico provável ou definitivo de ELP (58,8% mulheres), com idade mediana de 39,5 anos (intervalo interquartil, IQR, 25,0-78,3) e um seguimento com a mediana de 54 meses. A hiperreflexia dos membros superiores (88%) e dos membros inferiores (94%) e a espasticidade dos membros inferiores (79%) foram os achados mais frequentes, seguidos do sinal de Hoffmann (61,8%) e sinal de Babinski (50%). Quanto à região de início clínico, a espasticidade dos membros inferiores foi mais frequente no grupo medular-membros inferiores, a espasticidade da língua no grupo bulbar e o sinal de Hoffmann no grupo medular-membros superiores, de forma estatisticamente significativa. No grupo com menor duração de doença, o início bulbar foi mais frequente (4 versus 2), associado com uma tendência para maior frequência da espasticidade da língua (47% versus 29%) e reflexo masseterino anormal (65% versus 35%).

**Conclusão:** A distribuição dos sinais piramidais é dependente da região de início, mas não da duração da doença. A hiperreflexia dos membros superiores e inferiores e a espasticidade dos membros inferiores são marcadores clínicos que devem suportar o diagnóstico clínico. A ausência de sinais piramidais nos membros superiores em doentes com paraparesia espástica deve levar à investigação de diagnósticos alternativos.

## EP-155 - SÍNDROME DE PARSONAGE-TURNER RECORRENTE NUM CASO IDIOPÁTICO

Ana Lídia Neves<sup>1,2</sup>; Mafalda Seabra<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Departamento de Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Introdução:** A neurite braquial (amiotrofia neurálgica ou síndrome de Parsonage-Turner) caracteriza-se por uma dor súbita unilateral e constante no membro superior. Após uma semana geralmente surge fraqueza muscular, atrofia e fasciculações, principalmente na cintura escapular e com atingimento de mais do que um miótomo, com pouca ou nenhuma perda sensitiva associada. Pensa-se que a etiologia seja autoimune/inflamatória e o tratamento é de suporte. A recuperação é muito variável e a recorrência é mais comum em doentes com história familiar – tem um padrão de transmissão autossómico dominante e associa-se a mutações do gene SEPT9.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 43 anos, com quadro de omalgia intensa direita com três semanas de evolução, refratária a analgesia. Após três semanas, início de fraqueza dos músculos infraespinhosos e supraespinhosos e atrofia subsequente – diagnosticada síndrome de Parsonage-Turner. Sete anos após, novo episódio de braquialgia direita. No estudo eletromiográfico com evidência de mononeuropatias axonais múltiplas – nervo supraescapular direito crónica (sequelar), nervo longo torácico direito grave (escápula alada) e nervo axilar direito ligeira de evolução aguda. No estudo genético não foram detetadas alterações do gene SEPT9. A doente fez tratamento de suporte com analgesia, corticoterapia e reabilitação motora, com recuperação quase total dos défices. Até ao momento não teve novo episódio.

**Conclusão:** A neurite braquial recorrente é mais frequente nos casos hereditários (cerca de 75%), mas alguns artigos sugerem que as recidivas também podem acontecer nos casos idiopáticos. Assim, este caso clínico pretende alertar para a possibilidade de recorrência da síndrome de Parsonage-Turner, nomeadamente em casos sem evidência de alteração genética ou história familiar relevante, o que demonstra a etiologia multifatorial proposta para a possibilidade de recorrência – fatores genéticos, biomecânicos e imunológicos.

## EP-156 - PARÉSIA ISOLADA DE VI PAR CRANIANO ASSOCIADA A NISTAGMO EVOCADO PELO OLHAR: UM CASO DE SÍNDROME DO ESPECTRO ANTI-GQ1B

Jorge Miguel Ferreira<sup>1</sup>; Carolina Guerreiro<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Diana Melancia<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Unidade de Doenças Cerebrovasculares do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** As formas de doença associadas ao anticorpo anti-GQ1b apresentam frequentemente parésia aguda dos músculos oculares extrínsecos. Recentemente tem-se descrito uma variante da síndrome de Miller Fisher, denominada oftalmoplegia aguda sem ataxia (e sem arreflexia) caracterizada por oftalmoplegia dos músculos oculares extrínsecos, com afeção possível dos oculares intrínsecos. Por vezes podem associar-se síndromes vestibulares.

**Caso Clínico:** Sexo masculino, 57 anos, quadro agudo de parésia na abdução do olho direito, sem ultrapassar a linha média, sem fatigabilidade, associado a diplopia na dextroversão e nistagmo horizontal bidirecional evocado pelo olhar (nistagmo ausente no olho parético em dextroversão). Antecedentes de tabagismo ativo e de gastroenterite 4 semanas antes do quadro descrito. Avaliação laboratorial do soro com anticorpo anti-GQ1b positivo, estudo metabólico e infeccioso sem alterações, anticorpos anti-acetilcolina, MusK e LRP4 negativos. Estudo de LCR: pleocitose mononuclear (10 leucócitos), hiperproteínoráquia (62,2 mg/dL), pesquisa de bandas oligoclonais e estudo microbiológico negativo. RM-CE com leucoencefalopatia microangiopática (Fazekas 2), angio-TC cerebral, ecodopplers dos vasos do pescoço e transcraniano sem alterações vasculares hemodinamicamente significativas. Estudo cardíaco sem alterações. EMG sem achados patológicos. Assumida provável oftalmoplegia aguda associada ao anticorpo anti-GQ1b. Realizada terapêutica com imunoglobulina na dose 2 g/kg ao longo de 5 dias, observando-se discreta melhoria dos défices.

**Conclusão:** Este caso atribui um papel de destaque ao estudo etiológico de uma parésia do VI par, para a qual concorrem diferentes etiologias com implicação terapêutica e prognóstica. Identifica também uma forma de apresentação atípica de doença do espectro anti-GQ1b.

## EP-157 - FRAQUEZA MUSCULAR DISTAL FATIGÁVEL: UM FENÓTIPO CLÍNICO ATÍPICO DE MIASTENIA GRAVIS

Miguel Miranda<sup>1</sup>; Isabel Vidal<sup>2</sup>; Isabel Conceição<sup>2</sup>

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Introdução:** De acordo com a literatura, cerca de 4,5% dos doentes com miastenia gravis apresentam fenótipos clínicos atípicos, nomeadamente com fraqueza muscular distal dos 4

membros. Nestes doentes, existe um envolvimento preferencial dos músculos extensores dos dedos e músculos distais dos membros inferiores.

**Caso Clínico:** Doente, género masculino, 54 anos. Com antecedentes pessoais de diabetes *mellitus* tipo 2, medicado com metformina e canaglifozina. Desde há 3 meses, com incapacidade para flexão e dorsiflexão plantar e fraqueza muscular flutuante da mão esquerda, com agravamento após esforço físico. Um mês depois, com evolução para diplopia binocular na infra e lateroversão, de agravamento vespertino, compensada por tilt cefálico e oclusão do olho esquerdo. Observado em consulta de Neurologia, objetivando-se parésia oculomotora da infra e levoversão do olho esquerdo, diplopia binocular presente na posição primária do olhar e na levoversão e parésia muscular da abdução dos dedos, da oponência do polegar, da flexão da coxa, da flexão e dorsiflexão plantares e da extensão dos dedos à esquerda, com agravamento após manobras de fatigabilidade. À avaliação electromiográfica, identificada discreta polineuropatia sensitivo-motora e estimulação repetitiva com decremento de 60% registado no *abductor pollicis brevis* e de 40% no *abductor digiti minimi*. Colocada hipótese diagnóstica de miastenia *gravis*, iniciando terapêutica com 10 mg/dia de prednisolona, 150 mg/dia de azatioprina e piridostigmina 60 mg tid. Pedida TC torácica que excluiu timoma e anticorpos anti-AChR e anti-MUSK (em curso). Um mês depois, objetivada melhoria da diplopia e da fraqueza muscular, mantendo fatigabilidade notória na extensão dos dedos e na dorsiflexão dos pés. Neste momento, a aguardar início de terapêutica com imunoglobulina.

**Conclusão:** O neurologista deve estar sensibilizado para a existência de fenótipos clínicos pouco usuais na miastenia *gravis*, evitando o diagnóstico e tratamentos tardios da doença.

## EP-158 - OS OLHOS COMO CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO DA NEUROPATIA GENÉTICA

Roberto Mendes Franco<sup>1,2</sup>; Maria João Pinto<sup>1,3</sup>; Maria Madalena Silva Pinto<sup>1,3</sup>; Luís Braz<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, SESARAM, Portugal; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

**Introdução:** A investigação etiológica de uma polineuropatia axonal sensitivo-motora (PNPASM) crónica é vasta, incluindo múltiplas entidades genéticas. Alguns detalhes clínicos podem ser a chave para o diagnóstico preciso.

**Caso Clínico:** Homem de 58 anos, com antecedentes de diabetes *mellitus* há aproximadamente 5 anos (bom controlo metabólico) e “estrabismo congénito”. Foi referenciado à consulta de neurologia por queixas de alterações do equilíbrio e hipoestesia dos membros inferiores, progressivas, com início pelos 50 anos. A história familiar incluía pai falecido aos 80 anos com polineuropatia amiloidótica familiar, uma filha (35 anos) com “estrabismo congénito” e hipoestesia nos pés e outra filha (23 anos) com debilidade intelectual e psicopatologia não caracterizada. Ao exame neurológico, o doente apresentava exotropia bilateral e limitação bilateral da suproversão, hipoestesia álgica e palestésica bilateral dos pés até ao tornozelo, reflexos osteotendinosos globalmente hipocinéticos, sinal de Babinski bilateralmente, pés *cavus*, sinal de Romberg positivo e marcha de base alargada, possível com apoio unilateral. O doente negava queixas sugestivas de disautonomia. A eletromiografia revelou PNPASM crónica grave e a RM cerebral era normal. Foram excluídas causas comuns de polineuropatia crónica adquiri-

da. O estudo do gene da transtirretina foi normal. Mantendo-se a suspeita de etiologia genética, foi pedido painel de genes para Charcot-Marie-Tooth tipo axonal que revelou uma variante patogénica no gene *TUBB3* (Asp417Asn), em heterozigotia. Esta variante está descrita como causadora de PNPASM associada a fibrose congénita dos músculos extraoculares tipo 3. O estudo da filha, também com alteração ocular e polineuropatia PNPASM grave confirmou a mesma variante genética.

**Conclusão:** No diagnóstico diferencial das PNPASM de causa genética nem sempre são consideradas as alterações oculares, principalmente quando estas são congénitas e não progressivas. Este caso salienta a necessidade de considerar todos os achados clínicos, ainda que de relação improvável, na marcha diagnóstica de uma polineuropatia.

## EP-159 - HEREDITARY MYOPATHY WITH EARLY RESPIRATORY FAILURE (HMERF) IN A PORTUGUESE PATIENT.

Emanuel Martins<sup>1</sup>; Luis Negrão<sup>1</sup>

1-Neuromuscular Outpatient Clinic, Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Hereditary Myopathy with Early Respiratory Failure (HMERF) is a rare clinical presentation of pathogenic gene titin mutations. Previously thought to be restricted to Northern Europe, the availability of NGS sequencing has exposed a more widespread prevalence. We present a case of HMERF in a Portuguese patient.

**Case Report:** 66-year-old woman, with a previous diagnosis of fibromyalgia, was referred to the neuromuscular outpatient clinic in 2018, due to a 10 year history of myalgia. Two years later (in 2020), she developed respiratory insufficiency with the need of non-invasive ventilation during the night and some periods of the day. Family history was negative for neuromuscular diseases (parents - non consanguineous, and sons). Neurological examination was unremarkable, without dysphagia, dysarthria, cramps, muscle weakness or atrophy. Routine laboratory testing, including CK was normal. Electromyography did not show myopathic or neuropathic features. A NGS panel for myopathy was then ordered and a heterozygotic mutation in the *TTN* gene was found (nm\_133378.4:c.58086C>A p.(Asp19362Glu) exon 262 (of 312). This genetic finding and the matching patient's symptoms, is suggestive of HMERF type 9.

**Conclusion:** Titinopathies are a rare but increasingly relevant group of genetic diseases, with autosomal dominant or more frequently autosomal recessive mode of transmission, with significant phenotypic and genetic heterogeneity. Recognition of early respiratory failure as a presenting feature of myopathy, in the absence of the more common myopathic clinical features is important to provide appropriate counselling and follow-up for the patient and their relatives.

## EP-160 - SÍNDROME MIASTÉNICA DE SOBREPÓSICÃO (SERONEGATIVA)?

Tiago Millner<sup>1</sup>; Andreia Fernandes<sup>1</sup>; Teresa Aguiar<sup>1</sup>

1-Hospital Central do Funchal

**Introdução:** A miastenia gravis (MG) e a síndrome de Lambert-Eaton (SLE) são doenças que acometem a junção neuromuscular com fisiopatologia e apresentação clínica distintas. No entanto, alguns doentes apresentam uma combinação das características das duas entidades, havendo casos raros descritos na literatura em que a coexistência das duas doenças foi

demonstrada através da deteção dos anticorpos anti-AChR e anti-VGCC, denominando-se síndrome miasténica de sobreposição (SMS).

**Caso Clínico:** Mulher, 64 anos, apresentou-se com quadro de xerostomia com início há 3 meses, tetraparésia de predomínio proximal nos membros inferiores e distal nos membros superiores com 1 mês de evolução, e retenção urinária desde há 1 semana, sem flutuação das queixas. Ao exame objetivo destacava-se ptose palpebral esquerda, tetraparésia grau 4+ de predomínio proximal nos membros inferiores, sem fadigabilidade. Do estudo complementar destacavam-se achados eletrofisiológicos compatíveis com perturbação da transmissão neuromuscular, de localização pós-sináptica (baixa amplitude do CMAP em repouso e resposta decremental tanto na estimulação de baixa frequência como em altas frequências e após exercício). Não foram detetados anticorpos anti-AChR, anti-LRP4, anti-Musk ou anti-VGCC. O restante estudo auto-imune e pareneoplástico foi negativo. Iniciou-se piridostigmina e imunoglobulina endovenosa com resolução da xerostomia e das queixas urinárias e melhoria parcial da tetraparésia. Seguiram-se 2 reinternamentos espaçados de 4 semanas por agravamento da tetraparésia e dispneia de novo, com boa resposta à imunoglobulina e 4 sessões de plasmaferese. Atualmente encontra-se estabilizada sob corticoterapia oral e piridostigmina.

**Conclusão:** Trata-se de um caso de síndrome miasténica com características clínicas de SLE e achados eletrofisiológicos sugestivos de MG. A ausência de anticorpos que suportem o diagnóstico de MG ou SLE não nos permite concluir acerca da verdadeira coexistência das duas doenças nesta doente, contudo levanta-nos a hipótese de uma SMS seronegativa.

## Neuro Oncologia

### EP-161 - A MISDIAGNOSED LAMBERT-EATON MYASTHENIC SYNDROME IN A YOUNG PATIENT

Sofia Lopes<sup>1</sup>; Andreia Ferreira<sup>1</sup>; Ana Rita Silva<sup>1</sup>; Ricardo Maré<sup>1</sup>; Sara Varanda<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga - Serviço de neurologia

**Introduction:** Lambert-Eaton myasthenic syndrome (LEMS) is a rare autoimmune neuromuscular junction disorder related to reduced exocytosis of acetylcholine from nerve endings caused by antibodies directed against voltage-gated calcium channels (VGCC). Up to 60% of cases occur as a paraneoplastic disorder, most commonly in association with small cell lung cancer (SCLC).

**Methods:** This poster will be presented as a single case report.

**Results:** A 40-year-old man presented with a 4-month history of difficulty in climbing stairs, rising from a seated position and raising arms above head. These symptoms were initially devalued by the patient and doctors. In the following months the patient developed a constitutional syndrome which led to the diagnosis of SCLC and treatment of carboplatin and etoposide. A few weeks later, the worsening of neurological symptoms took him to the emergency department. Neurological examination showed proximal tetraparesis, waddling gait and Gowers sign. The electromyogram revealed reduction in the amplitude of the evoked motor potentials and repetitive stimulation at 3Hz revealed a decremental response. A trial with low-dose corticosteroid and pyridostigmine did not improve symptoms and LEMS was taken into consideration. Immunological study showed elevated VGCC antibodies (195 pmol/l) and negativity for acetylcholine receptor and anti-MUSK. The patient started treatment with monthly IgIV, showing moderate strength

improvement. Unfortunately, the neoplasm progressed and the patient died one year after the diagnosis.

**Conclusion:** SCLC is one of the most frequent neoplasms linked to neurological paraneoplastic syndromes, as demonstrated with this case. This patient started symptoms of LEMS months prior the diagnosis of SCLC, but those were devalued mostly because of the young age. This led to a delay in adequate treatment and ultimately to a fatal outcome.

## Neuromusculares

### EP-162 - RADICULOPLEXONEUROPATIA DIABÉTICA COM ENVOLVIMENTO BRAQUIAL BILATERAL

Rita Ventura<sup>1</sup>; André Caetano<sup>1</sup>; Marco Fernandes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

**Introdução:** A radiculoplexoneuropatia diabética é uma entidade subaguda, monofásica, que envolve tipicamente a região lombossagrada de forma assimétrica, cursando com dor, fraqueza muscular e perda de peso, ocorrendo maioritariamente em doentes com controlo glicémico. Estudos neuropatológicos sugerem processos de microvasculite e lesão nervosa isquémica como etiologia subjacente.

**Caso Clínico:** Homem de 64 anos, antecedentes de diabetes mellitus tipo 2 insulino-dependente, admitido por quadro de cetoacidose diabética no contexto de incumprimento terapêutico e consumo excessivo de álcool, com glicémia à admissão 474 mg/dL, cetonémia 6,2 e HbA1c 10,5%. Foi realizada correção rápida da glicémia com insulina endovenosa. No primeiro dia de internamento, objectivado défice sensitivo-motor grave braquial de instalação aguda, associado a dor tipo queimadura das mãos. Ao exame neurológico: hipotonia flácida dos membros superiores de predomínio distal assimétrica, pior à direita; força muscular segmentar grau 0/5 nos movimentos da mão e punho; ROTs estiloradiais abolidos; défice de sensibilidade algica C6-C8, proprioceptiva e vibratória dos membros superiores. Estudos neurofisiológicos revelaram achados compatíveis com plexopatia braquial bilateral, poupando maioritariamente o tronco superior. RM-CE e cervical sem alterações de relevo. Iniciou programa de fisioterapia, contudo sem evidência de melhoria da força muscular.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de radiculoplexoneuropatia diabética que, embora classicamente descrita com envolvimento na região lombossagrada, pode raramente cursar com envolvimento braquial bilateral, nomeadamente em doentes com cetoacidose diabética. A correção rápida da glicémia após um período de hiperglicemia crónica não permite excluir quadro de neuropatia associada ao tratamento como fator contribuinte para o presente quadro.

### EP-163 – POLIRRADICULOPATIA: UMA RARA MANIFESTAÇÃO PARANEOPLÁSICA DE TIMOMA

Isabel Rovisco Monteiro<sup>1</sup>; João Sousa<sup>1</sup>; Luciano Almendra<sup>1</sup>; Luis Negrão<sup>1</sup>; Anabela Matos<sup>1</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** As síndromes paraneoplásicas neurológicas (SPN) são raras e de importante reconhecimento, pois muitas vezes precedem o diagnóstico de uma neoplasia oculta. Des-

crevemos o caso de uma mulher com o diagnóstico de uma radiculopatia paraneoplásica provável, destacando a importância do reconhecimento das SPN seronegativas.

**Caso Clínico:** Descreve-se um caso de uma mulher de 66 anos, referenciada por dificuldades na marcha secundárias a fraqueza dos membros inferiores, com um mês de evolução. Ao exame neurológico apresentava paraparesia flácida de predomínio distal, sem fasciculações ou mioquimias e hiporreflexia dos membros inferiores, sem alterações sensitivas. O estudo de condução nervosa motora e sensitiva era normal e o exame com eletrodo agulha revelou sinais agudos de lesão nervosa motora periférica na avaliação dos músculos paravertebrais dorsais e numa distribuição segmentar a nível dos membros inferiores (L2-L5). O estudo citoquímico do LCR revelou hiperproteínorráquia isolada e o estudo imunológico com pesquisa de anticorpos antineuronais foi negativo. A RM dorso-lombar demonstrou um espessamento e realce difuso das raízes da cauda equina de predomínio posterior, com edema dos músculos paravertebrais. Realizou uma PET-FDG que identificou uma massa lobulada hipermetabólica na vertente anterior do mediastino, sugestiva de timoma. Foi proposto tratamento cirúrgico realizando-se timentomia alargada, sem complicações imediatas. O estudo anatomopatológico foi compatível com o diagnóstico de timoma do tipo B1/ B2. Realizou ciclo de 5 dias de megadoses com metilprednisolona endovenosa e 7 dias de plasmaferese sem resposta nem melhoria dos défices motores.

**Conclusão:** O timoma pode associar-se a inúmeros SPN que podem afetar o SNC e várias localizações no sistema nervoso periférico. Reportamos uma rara associação entre radiculopatia de etiologia paraneoplásica provável e timoma. Se considerada precocemente pode permitir o diagnóstico e tratamento precoces, melhorando o prognóstico vital e neurológico.

### EP-164 - MIASTENIA GRAVIS, PSEUDO-OCLUSÃO INTESTINAL E GASTROPARÉSIA NUM DOENTE COM TIMOMA

Miguel de Oliveira Carvalho<sup>1,4</sup>; Renato Oliveira<sup>2</sup>; Cláudia Santos Silva<sup>1,3,4</sup>; Filipa Dourado Sotero<sup>1,4,5</sup>; Vanessa Carvalho<sup>1,4</sup>; Ana Patrícia Antunes<sup>1,4</sup>; Luísa Albuquerque<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.; 2-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal.; 3-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.; 4-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.; 5-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introdução:** O timoma é mais frequentemente associado a miastenia gravis, mas pode raramente associar-se a outras manifestações neurológicas paraneoplásicas como neuromiotonia adquirida, encefalites límbicas e extra-límbicas, síndrome Morvan, degenerescência cerebelosa, stiff-person e neuropatias autonómicas. O seu reconhecimento é fundamental para um tratamento atempado e adequado.

**Caso Clínico:** Homem, 44 anos, com antecedentes de paralisia facial periférica direita há 17 anos. Iniciou em junho/2022 náuseas/vómitos pós-prandiais, obstipação e distensão abdominal episódica, associadas a perda ponderal (~10 kg/2 meses), sem alterações no estudo gastro-intestinal (GI). Em julho, iniciou visão dupla e queda palpebral (>direita), sem aparente flutuação. Objetivou-se ptose palpebral bilateral assimétrica e grave oftalmoparésia bilateral. O estudo de velocidades de condução

e a estimulação repetitiva nervosa não mostraram alterações. A RM-CE não revelou alterações. A punção lombar mostrou dissociação albuminocitológica (proteínas 110 mg/dL e <1 células/mm<sup>3</sup>). Foi feita imunoglobulina endovenosa (IgEV) com ligeiro benefício. Pelo marcado envolvimento ocular com surgimento de fadigabilidade e documentação de positividade do anticorpo anti-AChR, foi estabelecido o diagnóstico de miastenia gravis, e iniciada piridostigmina e prednisolona com melhoria parcial. A TC torácica mostrou massa mediastínica anterior (provável timoma). Por re-agravamento neurológico e GI associado a TC abdominal com distensão gástrica e intestinal é admitida má-absorção da terapêutica oral, sendo reinternado. Inicia neostigmina e novo pulso IgEV, com marcada melhoria dos sintomas. Foi subsequentemente timectomizado. O estudo da pseudo-oclusão intestinal/disautonomia foi completado com a pesquisa de ASMA, anticorpos anti-Hu, CRMP5, VGKC e de anticorpos antiganglionares para a subunidade 3 dos receptores de acetilcolina no sangue (em curso). O estudo de nervo foi completado com condutância eletroquímica cutânea e o reflexo simpático cutâneo, que foram normais, excluindo o envolvimento das fibras C simpáticas pós-ganglionares colinérgicas a nível cutâneo.

**Conclusão:** Este caso raro associa timoma a duas manifestações neurológicas paraneoplásicas auto-imunes – miastenia gravis e provável ganglionopatia autonómica entérica.

## EP-165 - UMA MIOPATIA COM MUITOS SIGNIFICADOS INDETERMINADOS

Sofia Reis Marques<sup>1</sup>; Joana Pinto<sup>1</sup>; Octávia Costa<sup>1</sup>; Andreia Ferreira<sup>1</sup>; João Marcos Rocha<sup>2</sup>; Ricardo Maré<sup>1</sup>

1-Hospital de Braga; 2-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

**Introdução:** A miopatia adquirida associada a gamopatia monoclonal de significado indeterminado (MGUS) manifesta-se tipicamente como uma miopatia das cinturas ou axial, rapidamente progressiva, em adultos acima dos 40 anos.

**Caso Clínico:** Mulher avaliada inicialmente aos 52 anos por queixas de dificuldade progressiva na marcha com 7 meses de evolução. Ao exame, atrofia quadrípital, flexão da coxa grau 4-bilateralmente, hiperreflexia generalizada, clonus aquiliano inesgotável à esquerda, sem dismetria e alteração das sensibilidades álgica, tátil e proprioceptiva. RM neuroeixo revelou discretas protusões discais sem compromisso mielorradicular e EMG com evidência de atrofia neurogénica nos músculos vasto medial à esquerda e gastrocnémio medial à direita. Nas análises com pico monoclonal tipo IgG/kappa, tendo sido orientada para consulta de hemato-oncologia. Clinicamente com progressão para tetraparesia com atrofia muscular de predomínio proximal, pelo que foi assumido diagnóstico de doença de neurónio motor (DNM) e iniciou riluzol. Nova EMG, cerca de 2 anos após início dos sintomas, com padrão miopático. As biópsias musculares mostraram fibras com núcleos internalizados, atroficas, sem evidência de alterações inflamatórias. Foi medicada com lenalidomida, tendo sido substituída por bortezomib e dexametasona. Inicialmente com uma discreta recuperação, mais recentemente com agravamento lentamente progressivo do défice motor. Pela indolência do quadro, pedido painel NGS para miopatias hereditárias que revelou duas variantes em heterozigotia composta no gene da titina, de significado clínico indeterminado.

**Conclusão:** Na prática clínica, qualquer adulto com miopatia das cinturas ou axial adquirida deve ser submetido a uma pesquisa activa de MGUS ou discrasia plasmocitária. Este caso serve ainda para refletir sobre a necessidade de uma avaliação crítica dos resultados dos estudos genéticos que, como neste caso, expõem variantes raras e cujo contributo para o fenótipo

do doente é incerto, exigindo frequentemente estudos moleculares adicionais.

## EP-166 - EVALUATION OF SMARTPHONE-BASED COUGH DATA IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS AS A POTENTIAL PREDICTOR FUNCTIONAL DISABILITY

Pedro Rocha<sup>1</sup>; Diana Monteiro<sup>1</sup>; Ricardo Cebola<sup>2</sup>; Hanna Svard<sup>3</sup>; Sandra Hespanhol<sup>4</sup>; André Carreiro<sup>2</sup>; Mamede de Carvalho<sup>1,5</sup>; Bruno Miranda<sup>1,5</sup>

1-Instituto de Medicina Molecular; 2-Fraunhofer Portugal AICOS; 3-Linköping university, faculty of medicine; 4-Hospital da Luz, Lisboa; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

**Introduction:** Patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS) face severe motor and respiratory impairment. Both vocal and cough processes require the integrity of respiratory and bulbar functions. Previous studies linked the sound properties of such processes with certain breathing conditions, but this was rarely done for ALS.

**Aim:** Here, we aim to establish a relationship between cough/vocal sound characteristics and the clinical characteristics of ALS.

**Methods:** In a single-center, cross-sectional and case-control study, we consecutively collected recordings of on-demand cough in ALS patients (and controls) with a smartphone. An acoustic analysis was performed using standard signal processing techniques in both time and frequency domains. Patients also performed the Portuguese version of the Consensus Auditory-Perceptual Evaluation of Voice (CAPE-V) which includes three different phonatory tasks. Correlation coefficients and multiple linear regression models were applied.

**Results:** We recruited 9 ALS patients: 3 males and 6 females; aged 45.79 (mean 62.2, SD 11.6); with a mean of 35 months disease duration; 3 with bulbar-onset; and an average of 37.78 for ALSFRS-R total score. In addition, the data of 10 controls was also analyzed: 5 males, aged 24-84 (mean 48.0, SD 23.8). Our results revealed clear differences between patients and controls on three cough sound features, sound energy ( $p=0.02$ ), the mel frequency cepstral coefficient (mfcc) ( $p < 0.001$ ) and zero-crossing rate (zcr) ( $p=0.017$ ). The feature mostly correlated with ALSFRS-R total score was the sound energy ( $r=0.672$ ,  $p=0.047$ ). Despite not significant, mfcc showed a moderate to strong correlation with FVC (%) ( $r=0.587$ ,  $p=0.096$ ). At present, we are collecting data from age- and gender-matched controls to improve the comparative analysis.

**Conclusion:** Despite the small number of subjects, we have found promising results suggesting that cough sound energy (mfcc, and zcr) could emerge as predictors of ALS functional evaluation – at the convenience of using a simple smartphone.

## Neuropatologia

## EP-167 - O EXEMPLO DE UM TUMOR MALIGNO MELANÓTICO DA BAINHA NERVOSA TRIGEMINAL, NO ESPECTRO DE LESÕES TUMORAIS MELANÓTICAS E DA BAINHA NERVOSA

Augusto Rachão<sup>1</sup>; Margarida Ferro<sup>2</sup>; Alexandre Campos<sup>3</sup>; Rafael Roque<sup>4</sup>; José Pimentel<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal); 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa

Central, Lisboa (Portugal); 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa (Portugal); 4-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Hospital Universitário Lisboa Norte, Lisboa (Portugal)

**Introdução:** Os tumores de nervo periférico são histologicamente heterogêneos, variando desde lesões benignas a lesões com alto grau de malignidade. Apesar de menos comuns, as lesões melanóticas do SNC, primárias ou secundárias, partilham esta heterogeneidade.

**Caso Clínico:** Um homem de 42 anos, sem antecedentes médicos e familiares conhecidos, foi referenciado a consulta de Neurocirurgia por hipostesia facial direita, com um ano de evolução. No exame neurológico, foi confirmada hipostesia no território da primeira e segunda divisão do nervo trigémino direito. Foi realizada ressonância magnética encefálica (RM-E) que mostrou lesão ocupante de espaço no seio cavernoso direito, hiperintensa em T1 e hipointensa em T2/FLAIR, com manutenção de sinal após supressão de gordura, sugestiva de lesão rica em melanina. Nos meses seguintes, verificou-se agravamento sintomático, com envolvimento da terceira divisão e uma nova RM-E mostrou extensão da lesão ao cavum de Meckel e trajeto do nervo trigémino à direita. O doente foi intervenido, tendo sido removida uma lesão pigmentada, cuja avaliação neuropatológica mostrou um tumor com misto de células epitelióides e fusiformes, com polimorfismo e atipia nuclear, sem necrose, atividade mitótica ou corpos psamomatosos. Estes elementos eram reativos a vimentina, S100, SOX 10, HMB-45 e Melan-A. Foi realizada análise genética da mutação *BRAF V600E* que foi negativa. Foi então proposto o diagnóstico de tumor maligno melanótico da bainha nervosa (MMNST) trigeminal, tendo o doente sido referenciado para radioterapia estereotáxica.

**Conclusão:** Os MMNST, previamente designados por schwannomas melanóticos, são tumores raros, renomeados na última atualização da Organização Mundial de Saúde, para contemplar um perfil de agressividade crescentemente reconhecido, com potencial de metastização e elevadas taxas de recorrência. No seu diagnóstico diferencial, enquadram-se tumores com melhor prognóstico, como schwannomas clássicos, e tumores com maior agressividade, como metástases de melanoma. A avaliação histomorfológica e imunohistoquímica pode ajudar nesta diferenciação com importância terapêutica e prognóstica significativa.

## EP-168 - GANGLIOCITOMA: UM DIAGNÓSTICO ACIDENTAL

Rita Pinheiro<sup>1</sup>; Gonçalo V. Bonifácio<sup>3</sup>; Rafael Roque<sup>2</sup>; José Pimentel<sup>2</sup>

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Hospital de Santa Maria; 3-Hospital de São Bernardo

**Introdução:** O gangliocitoma é um tumor neuronal de baixo grau, raro, representando 0,1%-0,5% dos tumores cerebrais. Pode surgir em qualquer localização no neuro-eixo, sendo mais frequente no lobo temporal. É habitualmente diagnosticado em crianças e jovens, no contexto de epilepsia. O diagnóstico diferencial histológico com ganglioglioma, outros tumores glioneuronais e gliomas é essencial, dado que clínica e imagiologicamente podem ser difíceis de distinguir.

**Caso Clínico:** Mulher de 26 anos, que aos 3 anos, fez radiografia de crânio em contexto de queda, evidenciando exuberante calcificação fronto-parietal esquerda, no seio de uma lesão parenquimatosa mais extensa documentada, posteriormente, por RM-CE. O estudo histológico, após biópsia, revelou múltiplos neurónios dismórficos, no seio de um neurótipo glial

de aspeto não neoplásico. O estudo imuno-histoquímico mostrou positividade para neurofilamento, cromogranina, CD34 (focal); IDH1 e ATRX não mutados; Ki-67 inferior a 1%. Não foi detetada mutação V600 do gene *BRAF*. Admitiu-se o diagnóstico histológico de gangliocitoma e decidiu-se abordagem conservadora. Aos 15 anos desenvolveu crises focais sensitivas, ocasionalmente com perturbação do estado de consciência, refratárias à terapêutica farmacológica. Manteve estabilidade imagiológica e a RM funcional, para planeamento cirúrgico, documentou linguagem lateralizada preferencialmente à direita. Aos 26 anos, por epilepsia refratária realizou resseção do tumor, com redução substancial do número de crises.

**Conclusão:** Dado o diagnóstico acidental na infância, este caso constitui uma oportunidade para a melhor caracterização dos gangliocitomas, no que concerne à evolução clínica e impacto no desenvolvimento. Realçamos, apesar da lesão extensa com envolvimento cortical, a ausência de manifestações clínicas durante vários anos e, apesar da estabilidade imagiológica, o desenvolvimento de epilepsia na adolescência. Salientamos o eventual contributo da localização do tumor, nesta idade, para a lateralização da linguagem. Evidenciamos as particularidades histológicas e a importância do diagnóstico histológico, que neste caso, permitiu uma abordagem conservadora, evitando intervenção cirúrgica prematura.

## EP-169 - MIOPATIA LIPÍDICA, O PAPEL DA BIÓPSIA MUSCULAR NA CORRELAÇÃO FENOTÍPICA E GENOTÍPICA

Isabel Vidal<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>2</sup>; Rafael Roque<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Amadora Sintra; 3-Laboratório de Neuropatologia do Hospital de Santa Maria

**Introdução:** As miopatias lipídicas são doenças multissistémicas raras, com heterogeneidade fenotípica e genotípica, sendo as mais frequentes a deficiência de carnitina e deficiência de acil-CoA desidrogenase. Classicamente, a biópsia muscular revela acumulação de lípidos com aspeto vacuolar na hematoxilina-eosina, mais evidente nas fibras do tipo 1, evidenciados pelas colorações Oil-red-O/Preto do sudão.

**Objetivos:** Avaliar utilidade diagnóstica da biópsia muscular com sobrecarga lipídica no diagnóstico de miopatias lipídicas e/ou metabólicas, estabelecendo correlação histológica-fenotípica-genotípica.

**Métodos:** Revisão de biópsias musculares com características histológicas sugestivas de sobrecarga lipídica no laboratório de Neuropatologia do Hospital Santa Maria, desde 2000 até 2022. Foram excluídos nove casos com biópsia sugestiva, prévios a 2006, por ausência de informação clínica.

**Resultados:** Foram incluídos 10 doentes, maioria do género masculino (n=6;60%), com média de idades de 37,3±16,6 anos. A biópsia muscular identificou na coloração hematoxilina-eosina degenerescência vacuolar típica com predomínio de fibras tipo 1 e coloração positiva para marcação de lípidos em todos os doentes. Relativamente ao fenótipo, as mialgias foram transversais a todos os doentes, a maioria com intolerância ao exercício físico. Quatro doentes (n=4;40%) apresentavam tetraparésia proximal, dois (n=2;20%) foram diagnosticados com miocardiopatia (dilatada e hipertrofia ventricular septal e apical) e observaram-se casos isolados de precipitação lipídica peripapilar, pancreatite e esteatose hepática. O EMG de deteção mostrou aspetos miopáticos em cinco doentes (n=5;50%). Do ponto de vista genético, quatro doentes evidenciaram mutações nos seguintes genes *ETFDH*,

PNPLA2, CPT2 e SDHA, e dois aguardam estudo genético. A sensibilidade da biópsia nesta pequena série foi de 66,7% (n=6).

**Conclusão:** Esta série de casos mostra que é necessária correlação com a clínica, biópsia e estudo genético para o correto diagnóstico de miopatia metabólica, sendo que a biópsia muscular pode ser útil como ferramenta diagnóstica. O diagnóstico de sobrecarga lipídica pode ser moroso e difícil, uma vez que o estudo genético não foi colhido em todos os doentes.

## EP-170 - LESÕES ISOLADAS DO TRONCO ENCEFÁLICO: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, DIAGNÓSTICO IMAGIOLÓGICO E HISTOLÓGICO

Fábio Gomes<sup>1</sup>; Carolina Chaves<sup>2</sup>; Inês Jesus<sup>3</sup>; Inês Correia<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1</sup>; Olinda Rebelo<sup>1</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Imagem Médica - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** Lesões isoladas do tronco encefálico (TE) têm um amplo leque de diagnósticos possíveis, sendo que a ressonância magnética representa a primeira ferramenta diagnóstica destes casos. No entanto, considerando a crescente importância do diagnóstico molecular em tumores do tronco e a inconsistência entre a interpretação imagiológica e os achados patológicos, procedimentos invasivos são frequentemente necessários.

**Objetivo:** Comparar diagnósticos resultantes da interpretação imagiológica com os resultados histopatológicos de uma série de casos de lesões isoladas do tronco encefálico.

**Métodos:** Este estudo retrospectivo analisou todos os casos de lesões isoladas do TE submetidas a biópsia (aberta ou estereotáxica) entre 2002 e 2021 na população adulta e pediátrica no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Obtidos dados demográficos, clínicos, relatórios imagiológicos e histopatológicos.

**Resultados:** 22 utentes foram incluídos, com idade média à data da biópsia de 39,2 anos, 55,5% do sexo feminino. Estabeleceu-se um diagnóstico histopatológico definitivo em 21 casos (95,5%): 18 tumores (81,95%) e 3 malformações vasculares (13,6%). Os sinais e sintomas de apresentação mais comuns foram oftalmoplegia (59,1%) e défice motor (59,1%). Na RM: a ponte foi a localização mais comum (15 casos); 14 lesões apresentaram captação de contraste; 17 lesões hipointensas em T1 e 18 lesões hipertensas nas sequências T2. Em 4 casos (18,2%) existiu discordância entre o diagnóstico imagiológico vs histopatológico.

**Conclusão:** A concordância entre diagnósticos baseados na imagem e o diagnóstico histopatológico está em linha com o que foi descrito em outras séries (diferenças em 15% a 20% dos casos), o que mostra que o diagnóstico histopatológico mantém um papel importante na marcha diagnóstica e orientação terapêutica destas lesões.

## EP-171 - GLIOMA HEMISFÉRICO DIFUSO COM MUTAÇÃO H3G34: UMA NOVA ENTIDADE RARA

Sofia Delgado<sup>1,2</sup>; Joana Moniz Dionísio<sup>1,2</sup>; Rafael Roque<sup>3</sup>

1-Partilha a primeira co-autoria; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Laboratório de Neuropatologia do Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

**Introdução:** O glioma hemisférico difuso com mutação H3G34 (GHD-H3G34) foi reconhecido como uma nova entidade

na última classificação da Organização Mundial da Saúde. Este tumor raro inclui-se no grupo dos gliomas difusos de alto grau pediátricos, mas pode surgir no adulto jovem.

### Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 18 anos, com alteração súbita do estado de consciência. TC-CE revelou lesão hemorrágica heterogénea frontal esquerda. Análise histopatológica (cirurgia emergente com ressecção) revelou tumor de aspecto "embrionário-like", células bizarras, com núcleos hiper cromáticos, mitoses, focos de necrose e proliferação endotelial. Estudo com positividade para GFAP (heterogénea), S100, sinaptofisina e p53, negatividade para ATRX (mutado), OLIG-2 e IDH1, e Ki-67 de 50%-60%. Estudo citogenético positivo para a variante G34R do gene H3F3A. Cumpriu radioterapia, quimioterapia e bevacizumab, com recidiva aos 12 meses.

Caso 2: Homem, 28 anos, com apresentação com paresia do membro superior esquerdo e crises focais motoras do hemisfério esquerdo. RM-CE revelou lesão difusamente infiltrativa frontal direita, com focos quísticos-necróticos e componente sólido, aumento difuso do rCBV, focos de restrição à difusão e realce de sinal após contraste. Análise histopatológica (biópsia estereotáxica) revelou tumor de grande celularidade, células de núcleos azuis praticamente sem citoplasma, pleomorfismo, mitoses, proliferação endotelial, e focos de necrose. Estudo imunohistoquímico foi em tudo semelhante ao caso 1, a destacar Ki-67 superior a 90%. Estudo citogenético positivo para a variante G34V do gene H3F3A. Foi submetido a cirurgia de ressecção, radioterapia e quimioterapia (follow-up 3 meses).

**Conclusão:** Descrevemos dois casos de uma nova entidade rara (um deles com a mutação G34V, associada a menos de 6% dos GHD-H3G34), com assinatura molecular homogénea, mas com apresentações clínicas e imagiológicas distintas. É necessária, como tal, a sua inclusão no diagnóstico diferencial de um amplo leque de lesões ocupando espaço no adulto jovem e a correcta valorização das características imunohistoquímicas típicas.

### Outros

## EP-173 - HIPERTENSÃO INTRACRANIANA COMO MANIFESTAÇÃO DE GRANULOMATOSE COM POLIANGIITE

Alexandre Aldomiro<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>; Gonçalo Bonifácio<sup>1</sup>; Janice Alves<sup>1</sup>; Joana Barbosa<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** A granulomatose com poliangiite é uma doença autoimune rara associada com anticorpos c-ANCA positivos, que classicamente se caracteriza por uma inflamação granulomatosa dos tecidos e pequenos vasos. Apesar de geralmente afectar os rins e pulmões, qualquer órgão pode estar envolvido. O Sistema Nervoso central raramente é alvo do processo inflamatório da doença e a hipertensão intracraniana como resultado do envolvimento do mesmo é só por si extremamente incomum, com poucos casos descritos na literatura. Esta resulta de uma diminuição da drenagem do líquido cefaloraquidiano causada pelo efeito de massa dos granulomas necrotizantes.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 44 anos de idade com antecedentes de otite recorrente e surdez neurosensorial súbita de causa desconhecida recorreu ao Serviço de Urgência por hipertensão intracraniana. Os sintomas melhoraram após a realização da punção lombar, iniciando-se posteriormente acetazolamida e corticoterapia, com boa resposta. A doente ficou internada para investigação, que revelou anticorpos c-ANCA positivos e

um granuloma dural na fossa posterior na RM. Não foi encontrada outra causa para a hipertensão intracraniana, e a doente manteve corticoterapia por recorrência dos sintomas após o desmame. Excluiu-se a presença de granulomas renais e pulmonares. Após discussão multidisciplinar assumiu-se o diagnóstico provável de granulomatose com poliangiite e foi iniciada terapêutica com rituximab.

**Conclusão:** A granulomatose com poliangiite pode ser um diagnóstico difícil pela heterogeneidade clínica, envolvendo manifestações variadas frequentemente resultantes de patologias mais frequentes. Embora a hipertensão intracraniana seja um quadro atípico nesta doença, a história de surdez neurosensorial, anticorpos c-ANCA positivos e inflamação granulomatosa dural fortaleceram a hipótese diagnóstica, tendo em conta que o diagnóstico definitivo apenas é possível pela confirmação anatomopatológica do padrão lesional histológico típico.

## EP-174 - GRANULOMATOSIS WITH POLYANGIITIS PRESENTING AS CHRONIC MENINGITIS

**Andressa S. Pereira<sup>1</sup>; João Rocha<sup>1</sup>; Ivânia Alves<sup>1</sup>; Ana Raposo<sup>2</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal; 2-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal

**Introduction:** Granulomatosis with polyangiitis (GPA) is a multifocal vasculitis affecting small and medium vessels. Central neurological involvement is rare and may present due to stroke, cerebritis or aseptic pachymeningitis.

**Case Report:** A 52-years-old man presented a 4-weeks history of persistent treatment resistant cervico-occipital headache that aggravated on decubitus, bilateral hypoacusis with ear pressure, and constant non-pulsatile tinnitus. He also presented right eye abduction limitation. Medical history included right eye trauma and ulcerative pancolitis medicated with 5-aminosalicylic acid. He was afebrile. Neurological examination revealed anisocoric pupil (R<L), right eye's decreased visual acuity, right abducens palsy, bilateral hypoacusis and meningismus. Brain-CT showed a neuroglial cyst and signs of inflammatory pansinusitis. CT-Angiography was normal. CSF showed lymphocytic pleocytosis (21 cells), elevated proteins (110 mg/dL), no glucose consumption. He was admitted under antibiotic and acyclovir treatment, discontinued after negative microbiological screening. Complementary studies revealed elevated erythrocyte sedimentation rate, positive c-ANCA with high PR3 positivity and prominent submandibular and parotid glands. Thoracoabdominal CT was negative. MRI and angiography-MRI showed paranasal sinuses inflammation. Classical angiography was normal. Ear-nose-throat (ENT) examination revealed aseptic pansinusitis. Myringotomy evidenced a citric inner-ear fluid drainage. Nasal turbinate biopsy was inconclusive. These findings were suggestive of a systemic vasculitis with neurological involvement (aseptic meningitis and cranial neuropathy). Clinical and analytical pattern suggested a GPA. Induction therapy with steroids was performed followed by hypoacusis and headache improvements. At one-month follow-up, normal CSF and full clinical improvement was found. He remained stable after steroid sparing therapy with methotrexate.

**Conclusion:** This case is representative of the multisystemic involvement of GPA, with a very suggestive ENT involvement, even without histological confirmation on turbinate biopsy. We highlight that GPA presenting a neurological illness is rare and even more as a CNS syndrome, but a thorough and multidisciplinary evaluation is key for overcoming this diagnostic challenge.

## EP-175 - APRESENTAÇÃO "SLIPPERS-LIKE" DE UMA NEUROSARCOIDOSE

**André Costa<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Ricardo Taipa<sup>2</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>**  
1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro; 2-Centro Hospitalar e Universitário do Porto

**Introdução:** A sarcoidose é uma doença imunomediada caracterizada por inflamação granulomatosa de múltiplos órgãos. O envolvimento neurológico ocorre em 5% a 10% dos casos, podendo ser a forma de apresentação. Manifesta-se, clínica e imagiológicamente, de modo bastante heterogêneo, implicando, em regra, extensa e complexa avaliação complementar de diagnóstico.

**Caso Clínico:** Mulher de 78 anos, saudável, internada no serviço de Neurologia para investigação de encefalopatia com 1 semana de evolução. A RM cerebral revelou hipersinal T2/FLAIR da substância branca supratentorial, com captação exuberante nos espaços perivasculares, mimetizando os aspetos neurorradiológicos descritos na entidade SLIPPERS (*Supratentorial Lymphocytic Inflammation with Parenchymal Perivascular Enhancement Responsive to Steroids*). Sem anormalidades na TAC toraco-abdomino-pélvica, identificou-se pleocitose mononuclear (16 células) no LCR, com razão CD4/CD8 de 14,7 e negatividade da citometria de fluxo e estudo anatomopatológico. Submetida a biópsia cerebral, demonstrou-se lesões inflamatórias granulomatosas com tropismo pela substância branca e predominantemente centradas aos vasos, compatíveis com o diagnóstico de neurosarcoidose. Melhorou, recuperando para funcionalidade estimada em 2 pela mRS, após corticoterapia (metilprednisolona ev 1 g/dia, 5 dias). Assistiu-se à normalização dos achados da RM cerebral após 2 meses de prednisolona oral (1 mg/kg), comutado para azatioprina aos 3 meses. Completou investigação com broncofibroscopia, compatível com o diagnóstico de sarcoidose pulmonar com envolvimento do SNC. O doseamento dos anticorpos IgG anti-GFAP no soro e LCR foi negativo. Concluiu-se pelo diagnóstico de neurosarcoidose (critérios da *Neurosarcoidosis Consortium Consensus Group*, 2018).

**Conclusão:** Este caso ilustra uma neurosarcoidose com um quadro clínico atípico e um padrão imagiológico incomum, justificando a pertinência da sua apresentação. Pretendemos igualmente alertar o clínico para os diagnósticos diferenciais considerados, designadamente as entidades SLIPPERS e astrocitopatia GFAP.

## EP-176 - NEUROPATIA ÓPTICA ISQUÉMICA ANTERIOR: CAUSAS SISTÉMICAS

**Francisca Ferreira<sup>1,2</sup>; Inês Margarido<sup>1,2</sup>; Ricardo Soares-dos-Reis<sup>1,3</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Introdução:** A Neuropatia Óptica Isquémica Anterior (NOIA) resulta da hipoperfusão da camada pré-laminar do nervo óptico, sendo uma causa importante de hipovisão do adulto. A forma não-arterítica (NOIA-NA) é frequentemente associada a fatores de risco vascular, no entanto há outros mecanismos sistémicos a considerar, nomeadamente a anemia e hipotensão.

### Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher, 53 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, é avaliada por hipovisão do olho esquerdo com dois dias de evolução, acompanhada de astenia. Apresentava diminuição da acuidade visual bilateral e defeito temporal inferior do campo

visual do olho esquerdo, sem discromatopsia ou defeito pupilar aferente relativo (DPAR). O fundo ocular apresentava edema papilar bilateralmente, com hemorragias peripapilares. O estudo analítico revelou anemia grave (Hb 4,3 g/dL), hipocrômica microcítica, déficit de ferro marcado e ferritina indetectável, sem outras alterações. O estudo adicional revelou úlcera gástrica com exame histopatológico compatível com lesão benigna.

Caso 2: Mulher, 59 anos, com antecedentes de malformação Chiari II e doença renal crónica sob hemodiálise, é avaliada por escotoma infranasal do olho esquerdo notado ao acordar, com agravamento progressivo. À observação, apresentava amaurose esquerda, DPAR esquerdo e edema pálido papilar à esquerda, pulsos temporais palpáveis bilateralmente. Do estudo analítico, a salientar anemia crónica. Realizou ressonância magnética cerebral e orbitária sem alterações de novo. O ecoDoppler das artérias temporais superficiais era normal. Foram excluídas causas inflamatórias ou infiltrativas. Objetivados em internamento períodos frequentes de pressão arterial sistólica entre 50-60 mmHg e diastólica 30-40 mmHg, que se tornavam mais marcados e sintomáticos nas sessões de hemodiálise.

**Conclusão:** A anemia e a hipotensão são fatores de risco para o desenvolvimento de NOIA-NA dado compromisso do fluxo nas artérias ciliares posteriores. A sua coexistência confere risco acrescido, sendo frequente em doentes hemodialisados ou com outras doenças crónicas. Estes dois casos ilustram o mecanismo de hipoperfusão como causa de NOIA-NA.

## EP-177 - MIOSE E CONJUNTIVITE POR CHLAMYDIA TRACHOMATIS

**Carolina Guerreiro<sup>1</sup>; Jorge Ferreira<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Isabel Henriques<sup>1</sup>**  
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A conjuntivite por *Chlamydia trachomatis* é a principal causa de cegueira prevenível no mundo. Sem tratamento, evolui de forma crónica com envolvimento do segmento anterior do olho, cursando com irite e uveíte anterior. A presença de sinéquias anteriores é frequente em processos crónicos. As manifestações clínicas podem mimetizar outras etiologias.

**Caso Clínico:** Mulher de 42 anos, natural de S. Tomé e Príncipe, observada por dor orbitária, fotofobia, miose, hiperémia conjuntival e lacrimação do olho direito, com várias semanas de evolução e agravamento recente. Apresentou progressão das mesmas queixas para o olho contralateral e remissão da miose direita. Antecedentes de cefaleia bifrontal esporádica, por vezes associada a hiperémia conjuntival e lacrimação bilateral. Apresentava, ainda, dor suprapúbica esporádica e prurido vaginal com vários meses de evolução. Realizou investigação etiológica, com serologias de *C. trachomatis* IgG e IgM positivas, PCR para *C. trachomatis* do endocolo positiva mas do exsudado ocular negativa. TC e angioTC do tórax e troncos supraórticos sem alterações. RM-CE com polissinusopatia inflamatória aguda, sem outras alterações. Sob antibioterapia com doxiciclina 100 mg 2 id durante 2 semanas, observou-se remissão completa das queixas e normalização dos sinais neurológicos. Foi medicada com amoxicilina + ácido clavulânico 875 mg/125 mg para a sinusite, com resolução completa da cefaleia.

**Conclusão:** Com este caso pretendemos alertar para a importância da colheita da anamnese completa. Os sintomas genitourinários, sugerindo doença inflamatória pélvica, e a cronicidade das queixas foram dados essenciais para o diagnóstico.

## D. Desmielinizantes

### EP-178 - LGI1 ANTIBODY ENCEPHALITIS

**José Manuel Menezes<sup>1</sup>**

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

**Introduction:** LGI1 antibody encephalitis is an autoimmune disease which frequently manifests as an autoimmune limbic encephalitis. Predominantly occurs in men (median age 60), who develop memory loss, confusion and temporal lobe seizures.

For definitive diagnostic serum blood tests should be taken and the antibodies are almost always detectable in serum and CSF.

About 80% of patients have substantial responses to immunotherapy although many are left with deficits that prevent them from returning back to their normal life.

**Case Report:** A 26-year-old Portuguese woman, with no significant medical history, working as a cleaner, was brought by her mother to the emergency care for behavioural and speech changes.

Her mother referred that for the past 4 months her daughter started to have difficulties in her daily basis activities, feeling lethargic, having amnesia for past events and showing the need to isolate herself.

This symptoms have been increasingly gradually and the night before her admission she had an acute psychotic episode describing listening to persecutory voices.

During the neurologic admission exam, she was drowsy, not cooperative, with a major speech delay and avoiding eye contact throughout the all interview.

The findings of CT scan and MRI had no significant meaning, as also the lumbar puncture. The EEG showed right temporal paroxysmic activity.

The blood serum tests came positive for LGI-1 IgG.

She then started immunotherapy treatment for the suspicion on autoimmune encephalitis, with 5 days IV methylprednisolone, followed by oral and then IVIG (115 g in 5 days).

After 1 month of her staying at the neurology department, and due to no improvement she started treatment with rituximab (1g IV), with positive results.

**Conclusion:** This case shows us that an early diagnosis and essential treatment have a major role in the outcome of the patient.

## Outros

### EP-179 - LEUCOENCEFALOPATIA HIPÓXICO-ISQUÉMICA TARDIA APÓS INTOXICAÇÃO POR MONÓXIDO DE CARBONO: QUANDO A RESSONÂNCIA MAGNÉTICA ENCEFÁLICA É A CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO

**Alyne Cordeiro<sup>2</sup>; Augusto Rachão<sup>2</sup>; Alexandra Bandeira<sup>1</sup>; Francisco Antunes<sup>2</sup>**

1-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** Um dos mecanismos de leucoencefalopatia adquirida é a lesão hipóxico-isquémica após intoxicação por monóxido de carbono (CO). Apresenta um padrão neurológico bifásico, surgindo a forma tardia algum tempo após o insulto inicial. A RM-E apresenta hipersinal T2 confluyente da substância branca com restrição à difusão, que se mantém para lá das duas semanas.

**Caso Clínico:** Mulher, 43 anos, recorreu ao serviço de urgência por quadro com duas semanas de evolução de alteração

da memória episódica recente, desorientação, irritabilidade e apatia. O quadro teve início 20 dias após alta de internamento com diagnóstico de pneumonia a SARS-CoV-2 com insuficiência respiratória. Estava assintomática à data de alta.

A avaliação analítica e punção lombar foram normais. O eletroencefalograma revelou lentificação difusa. A RM E evidenciou hipersinal T2/FLAIR radiário confluyente, com restrição à difusão. A semiologia imagiológica era compatível com encefalopatia hipoxico-isquémica tardia, encefalopatia metabólica ou infecção retroviral.

O quadro clínico que motivou o internamento prévio foi revisitado, tendo-se apurado que a primeira manifestação tinha sido alteração do estado de consciência. Na altura foi interpretada como secundária a pneumonia a SARS-CoV-2 (serologia e tomografia pulmonar compatível com pneumonia). Revendo a avaliação analítica inicial tinha sido documentado aumento da carboxihemoglobina (COHb 21,1). Quando questionada especificamente, a família revelou contexto compatível com intoxicação por CO na noite anterior ao primeiro internamento. Admitiu-se o diagnóstico de Leucoencefalopatia hipoxico-isquémica tardia (LHT) por intoxicação por CO.

O quadro clínico evoluiu desfavoravelmente para mutismo acinético. Repetiu RM-E 60 dias pós-intoxicação, que foi sobreponível, mantendo restrição à difusão.

Iniciou multivitamínico e reabilitação, sem melhoria clínica e teve alta para um Centro de Reabilitação.

**Conclusão:** O presente caso ilustra a importância de conhecer o padrão clínico e imagiológico da LHT após intoxicação por CO, que é desafiante por surgir tardiamente e por poder não haver história evidente de intoxicação por CO.

## EP-180 - DISSOCIAÇÃO ENTRE REFLEXO DE AMEAÇA E CAMPOS VISUAIS

Carolina Gonçalves<sup>1</sup>; João Pedro Marto<sup>1,2</sup>; Miguel Viana Baptista<sup>1,2</sup>

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-NOVA Medical School

**Introdução:** A pesquisa do reflexo à ameaça visual é uma manobra do exame neurológico usada em doentes com alteração da linguagem ou vigília. Permite aferir grosseiramente a integridade dos campos visuais. No entanto, as vias envolvidas neste arco reflexo são longas e vão além das vias visuais. Como tal, a ausência de reflexo à ameaça visual nem sempre é sinónimo de defeito de campo visual.

**Caso Clínico:** Homem de 69 anos de idade, admitido no Serviço de Urgência por quadro súbito de hemiparésia esquerda e anartria. TC-CE e angio-TC sem lesões agudas e com evidência de oclusão proximal da artéria basilar. Doente foi submetido a trombectomia com relevante estenose da artéria basilar pós-procedimento. Neste contexto, foi admitido em Unidade de Cuidados Intensivos com necessidade de entubação orotraqueal. Posteriormente realizada traqueostomia de longa duração. Apresentou melhoria clínica paulatina, com hemiplegia esquerda, parésia facial esquerda do tipo periférico, disfagia grave, e ausência de reflexo à ameaça visual bilateral. O doente mantinha a capacidade de cumprir ordens, inclusive em resposta a estímulos visuais. Realizou RM-CE que não documentou lesões occipitais, mas lesões isquémicas agudas transversais da ponte e na vertente pósterolateral direita do mesencéfalo. As presentes lesões, não integradas nas vias visuais, resultaram numa lesão das vias eferentes deste arco reflexo, com a sua abolição bilateral.

**Conclusão:** O presente caso representa uma dissociação entre a ausência de campo visual bilateral e integridade dos campos visuais, que deve ser relembada e considerada. Embo-

ra útil, a manobra do reflexo deve ser usada criteriosamente e encaixada no restante contexto clínico.

## EP-181 - QUALIDADE DE VIDA FÍSICA NAS DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS: EXPLORANDO O EFEITO PREDITIVO DE CONDIÇÕES CLÍNICAS E DO COMPROMETIMENTO COM AÇÕES VALORADAS

Teresa Carvalho<sup>1,2</sup>; Carolina da Motta<sup>1,3</sup>; Carolina Gomes<sup>2</sup>

1-Universidade de Coimbra - Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental (CINEICC), Portugal; 2-Instituto Superior Miguel Torga, Coimbra, Portugal; 3-Lusófona University, HEI-Lab, Lisboa, Portugal

**Introdução:** As doenças neurodegenerativas (DNs) representam um sério desafio à saúde pública mundial. Dor neuropática, fadiga e incapacidade são condições clínicas frequentes nas DNs que podem afetar a qualidade de vida (QV). Concomitantemente, Pessoas com DNs (PcDNs) tendem a focar-se nas condições clínicas, no inerente sofrimento e a fazer um menor uso de padrões de comportamentos ao serviço de direções valoradas na vida (vida comprometida), aumentando, assim, a sua vulnerabilidade a problemas de saúde física e mental. Todavia, desconhecem-se estudos sobre preditores da QV em PcDNs que tenham analisado o efeito conjunto de condições clínicas e do comprometimento com ações valoradas.

**Objetivos:** Explorar se dor neuropática (DNp), fadiga, incapacidade geral (IG) – condições clínicas das DNs – e vida comprometida predizem a QV física em PcDNs.

**Metodologia:** Neste estudo transversal, 93 PcDNs, recrutadas em associações de doentes, preencheram o protocolo de avaliação. Integraram o modelo de regressão linear múltipla (RLM) os potenciais preditores correlacionados com a QV física e a predisseram em modelos de regressão linear simples (RLS).

**Resultados:** Todos os potenciais preditores e os anos de escolaridade foram selecionados como covariáveis do modelo de RLM. Este explicou 71,3% da variância da QV física. A DNp, fadiga, IG, com valores de beta negativos, bem como a vida comprometida, com um beta positivo, revelaram-se preditores significativos.

**Conclusão:** Os resultados, concordantes com dados obtidos noutros doentes crónicos, sugerem que intervenções clínicas destinadas a melhorar a QV física das PcDNs devem focar-se na minimização da DNp, fadiga, IG, no respetivo impacto na vida dos doentes e na promoção o seu comprometimento com planos de ação realistas e congruentes com valores pessoais, apesar das limitações físicas/sofrimento. A terapia de aceitação e compromisso é eficaz para este propósito. Sugere-se replicações deste estudo, considerando as suas limitações relacionadas com a generalização dos resultados.

## EP-182 - ARACHNOIDITIS PRESENTING AS NEUROLOGICAL COMPLAINS FOLLOWING EPIDURAL ANESTHESIA.

Andressa S. Pereira<sup>1</sup>; João Rocha<sup>1</sup>; Ivânia Alves<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal

**Introduction:** We present a case of spinal arachnoiditis (inflammation of the meningeal arachnoid layer) immediately after spinal epidural anesthesia. Neurological complications

incidence upon anesthetic spinal procedures reported was ~1/10,000 and arachnoiditis data are scarce.

**Case Report:** A 27-years-old obese and asthmatic woman underwent hysterectomy and bilateral salpingectomy due to grade I endometrioid adenocarcinoma. Surgery was performed under L3-L4 epidural anesthesia (ropivacaine and sulfentanil), no dura rupture reported. After surgery, she developed lower limbs paresis, paraparesis and urinary retention leading to rapid epidural anesthetic cessation and catheter removal within 33 hours. Neurological examination observed lower limbs flaccid paraparesis (right side predominant) with some distal sparing and heterogeneous hypoesthesia. Spinal-CT scan was unremarkable. Emergent MRI on 3<sup>rd</sup> day was normal. CSF showed lymphocytic pleocytosis (35 cells) and elevated proteins (190 mg/dL). Extensive study excluded autoimmune, neoplastic and infectious causes. Electromyography confirmed lumbosacral polyradiculopathy, markedly affecting motor units. MRI, on 15th day, showed enhancement and discrete meningeal thickening involving the conus medullaris and the thecal sacs, from D11 to L4, suspicious of arachnoiditis. A 5-day high dose steroid cycle (hStC) was performed with sensitive improvement and urinary retention resolution. At follow-up appointments, while in rehabilitation center under intensive physical therapy program, moderate motor improvement occurred. A second hStC was decided. After two months, spine MRI showed tenuous contrast uptake and CSF had no pleocytosis and 96 mg/dL proteins. A third hStC was performed. On 5<sup>th</sup> month follow-up, gait possible with minimal support, impaired by proximal deficits.

**Conclusion:** Inhere, chemical aggression after spinal regional anesthesia was considerate the main factor for arachnoiditis. Recent anaesthetics are rarely implied whereas contaminants or intrinsic genetic variability that potentiate drug metabolism and immune system reactivity are impossible to rule. Despite poor prognosis, there has been a satisfactory improvement. Follow-up is crucial, and clinical relapse due to chronic adhesive arachnoiditis, a possibility.

## EP-183 - DOENÇA DE MARCHIAFAVA-BIGNAMI TIPO A E TIPO B: 2 CASOS, 2 IMAGENS E 2 PROGNÓSTICOS

**Janice Alves<sup>1</sup>; Gonçalo Bonifácio<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>; André Militão<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** A Doença de Marchiafava-Bignami (DMB) corresponde a uma doença rara caracterizada pela desmielinização e necrose do corpo caloso associada a malnutrição grave. A apresentação clínica é inespecífica, podendo classificar-se em 2 tipos: tipo A com envolvimento quase total do corpo caloso, associado a maior gravidade clínica e pior prognóstico; tipo B com envolvimento parcial do mesmo e melhor prognóstico.

### Caso Clínico:

Caso 1: Homem com 48 anos, antecedentes de alcoolismo, recorre ao SUG por quadro com 1 dia de evolução de alteração da linguagem e do comportamento. Apresentava-se vígil, desorientado e com défice de atenção, lentificação psicomotora, disartria e ataxia apendicular. A avaliação laboratorial não relevou aumento dos parâmetros inflamatórios e a TC-CE mostrou hipodensidade do joelho do corpo caloso. Na RM encefálica identificou-se hipersinal T2/FLAIR e hiposinal T1 no esplénio do corpo caloso, com restrição à difusão, compatível com DMB. Assumido o diagnóstico de DMB tipo B, foi iniciada suplementação com ácido fólico, vitamina B12 e tiamina, com melhoria clínica significativa, mantendo apenas disartria e ataxia ligeiras.

Caso 2: Homem com 53 anos, antecedentes de alcoolismo, levado ao SUG por prostração e mutismo com 5 dias de evolução. Encontrava-se estuporoso, com abertura ocular espontânea

mas sem cumprir ordens, com tetraparesia flácida e RCP extensos. A avaliação laboratorial não relevou aumento dos parâmetros inflamatórios e a TC-CE mostrou hipodensidade expansiva de todo o corpo caloso. A RM encefálica mostrou hipersinal T2/FLAIR e hiposinal T1 na metade anterior do corpo caloso, envolvendo principalmente a região central, poupando as camadas dorsal e ventral – “sandwich sign”. Assumido DMB tipo A, iniciou-se suplementação multivitamínica, sem resposta clínica.

**Conclusão:** A DMB corresponde a uma complicação rara de malnutrição grave, muitas vezes associada a alcoolismo crónico. O quadro clínico inespecífico torna esta entidade num desafio diagnóstico. Os casos apresentados demonstram a heterogeneidade clínico-imagiológica desta patologia.

## EP-184 - CAUSA INCOMUM DE PARÉSIA FACIAL PERIFÉRICA RECORRENTE APÓS VACINAÇÃO SARS-COV-2

**Patrícia Faustino<sup>1</sup>; Maria Coutinho<sup>1</sup>; Filipa Ladeira<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** A síndrome de Melkersson-Rosenthal (SMR) é uma doença neuromucocutânea rara, caracterizada pela tríade de parésia facial periférica (FPF) recorrente, edema orofacial e língua fissurada, raramente presente de modo completo. O diagnóstico é clínico com por vezes necessidade de confirmação por biópsia. A etiologia não é conhecida, com possível componente genético, infeccioso ou imunológico, incluindo um caso descrito após infeção por SARS-CoV-2.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma senhora de 56 anos, que se apresentou com PFP direita, precedida por dor retroauricular direita, duas semanas após vacinação SARS-CoV-2, sem outras queixas. No passado, a doente reportava um episódio de PFP direita aos 12 anos com recuperação completa e episódios repetidos de edema facial. A avaliação clínica mostrou PFP direita House-Brackmann grau IV, língua fissurada e edema perioral, sem outras alterações. Do estudo etiológico a destacar TC crânio-encefálica sem alterações e LCR não inflamatório e sem presença de células malignas. O estudo autoimune e infeccioso foi negativo. Realizou TC Tórax sem presença de adenomegalias ou outras alterações. O estudo eletromiográfico mostrou uma discreta redução da amplitude dos potenciais de ação do nervo facial direito e os potenciais evocados auditivos encontravam-se dentro da normalidade. A doente melhorou sem tratamento dirigido, com PFP direita House-Brackmann grau II.

**Conclusão:** Apesar da etiologia do SMR ser desconhecida, têm sido identificados fatores ambientais como infeções virais e predisposição genética. Descrevemos um caso de reativação de SMR após vacinação SARS-CoV-2, um potencial novo fator desencadeante para SMR não descrito previamente na literatura.

## EP-185 - SURDEZ NEUROSENSORIAL FLUTUANTE ASSOCIADA A DIÁLISE: QUE MECANISMOS IMPLICADOS?

**Diana Valente<sup>1</sup>; Catarina Félix<sup>1,2,3</sup>; Hipólito Nzwalo<sup>2,3</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; 3-Unidade de Acidente Vascular Cerebral, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Hospital de Faro

**Introdução:** Apesar de reconhecida a associação entre surdez neurosensorial e a hemodiálise, pouco se sabe sobre a

etiopatogenia subjacente.

**Objetivos:** Revisão dos mecanismos potenciais da surdez neurossensorial em insuficientes renais sob hemodiálise.

**Metodologia:** Descrição de caso e revisão crítica da literatura sobre os mecanismos de surdez neurossensorial pós-diálise.

**Resultados:** Apresentamos uma doente, do sexo feminino, de 60 anos, com síndrome metabólico, hemodialisada por nefropatia diabética com quadro de hipoacusia exacerbada transitoriamente após cada sessão de diálise. A ressonância magnética cranioencefálica e do ouvido foi normal. O audiograma realizado após uma das sessões revelou surdez neurossensorial bilateral agravada comparativamente com exame realizado no dia anterior. Das etiologias identificadas (vasculares, metabólicas, imunológicas e tóxicas), em doentes sob hemodiálise, a disfunção endotelial, as alterações ateroscleróticas e a acumulação de produtos tóxicos no ouvido interno emergem como possíveis determinantes da perda auditiva progressiva. Contudo, não explicam as alterações transitórias recorrentes da doente. Alterações eletrolíticas sistêmicas induzidas pela hemodiálise, podem transitoriamente, através da sua expressão na endolinfa, alterar o processo de transdução sonora na cóclea. Efetivamente, existe uma similaridade anatómica, imunológica e fisiológica entre cóclea e rim. A hipotensão intradialítica por redução do volume vascular pode contribuir para a flutuação da audição. No entanto, não se documentou hipotensão significativa.

**Conclusão:** A surdez neurossensorial associada à hemodiálise parece ser multifatorial. A natureza flutuante e a sua associação com sessões de hemodiálise é raramente descrita e aponta para uma gênese dependente de fatores dinâmicos. O mecanismo causal mais plausível parece estar relacionado com desequilíbrios osmóticos. A identificação dos mecanismos implicados é, potencialmente, uma janela para a prevenção ou mitigação da surdez neurossensorial associada à hemodiálise.

## EP-186 - FATORES ASSOCIADOS AO SURGIMENTO DE INFEÇÕES DO TRATO URINÁRIO NUMA POPULAÇÃO DE DOENTES COM BOMBA DE BACLOFENO INTRATECAL

**Xénia Verraest<sup>1</sup>; Carolina Paiva<sup>1</sup>; Filipe Ermida<sup>1</sup>; António Paiva<sup>1</sup>; Filipe Carvalho<sup>1</sup>; Paulo Margalho<sup>1</sup>**

1-Centro de Medicina de Reabilitação da Região Centro - Rovisco Pais

A lesão medular (LM) associa-se a maior risco de infeções do trato urinário (ITU). Fatores individuais, regime vesical e qualidade da técnica relacionam-se com o risco de bacteriúria e ITU recorrente. Pensa-se que também o aumento da espasticidade global contribua para o aumento desse risco. A administração de baclofeno intratecal (BIT) tem sido associada a melhoria da capacidade vesical e da dissinergia vesico-esfincteriana nas bexigas neurogénicas.

O objetivo deste estudo foi avaliar quais os fatores associados ao surgimento de ITU em doentes com bomba de BIT.

Trata-se de um estudo retrospectivo que incluiu os doentes com bomba de BIT seguidos num centro de reabilitação em 2021/22. Realizámos um questionário sobre o regime vesical atual e prévio à colocação do dispositivo e recolhemos informação do processo clínico. 18 doentes foram incluídos, com idade média  $51,6 \pm 15,1$  anos, a maioria homens (88,9%). 8 (44,4%) tinham uma lesão completa (classificação AIS) e 13 (72,2%) eram tetraplégicos. Todos mantiveram o regime vesical prévio, exceto 3 (hetero-algalias intermitentes para sonda suprapubica). Previamente à colocação do dispositivo todos eles apresenta-

ram uma ITU recente.

Na avaliação atual, 10 (55,6%) referiram ter tido pelo menos uma ITU nos últimos 6 meses. Dos doentes sob algaliação intermitente, 77,8% apresentaram ITU recente ( $p=0,241$ ), assim como 100% das mulheres ( $p=0,477$ ) e 63,6% dos doentes que mantinham espasmos musculares ( $p=0,630$ ). Não encontramos relevância estatística entre surgimento de ITU e funcionalidade, nível, classificação e etiologia da LM, idade, espasticidade atual ou dose de BIT.

As ITU são complicações frequentes da LM e têm um impacto negativo na qualidade de vida. O controlo da espasticidade influencia a funcionalidade global, a escolha do regime vesical e adequação da técnica e, assim, o risco de ITU. Mais estudos são necessários que incluam a realização de estudos urodinâmicos antes e após a colocação de bomba BIT.

## EP-187 - NEUROPATIA ÓTICA ISQUÉMICA ANTERIOR NÃO ARTERÍTICA HEREDITÁRIA: RELATO DE UMA FAMÍLIA PORTUGUESA.

**Ana Rita Castro<sup>1</sup>; João Macedo Cunha<sup>1</sup>; Jeniffer Jesus<sup>2</sup>; Luís Ruano<sup>1,3,4</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga; 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR)

**Introdução:** A neuropatia ótica isquémica anterior não arterítica (NOIAN) é a causa mais frequente de lesão aguda do nervo ótico após os 50 anos e provoca um défice visual grave. A etiopatogenia da lesão continua por esclarecer, apesar da associação com certos fatores de risco. Foram descritas algumas famílias com marcada predisposição para NOIAN mas ainda não foram identificadas alterações genéticas inequivocamente associadas com a doença.

**Caso Clínico:** Descrevemos uma família na qual cinco elementos (três mulheres), de três gerações sucessivas, recorreram ao serviço de urgência por episódios de perda de acuidade visual monocular, indolor, aguda, associados a défice de campo visual altitudinal inferior, confirmado por campimetria. À fundoscopia apresentavam edema hiperémico da papila, que progrediu para atrofia do nervo ótico após 1-3 meses, evolução documentada por tomografia de coerência ótica do segmento posterior. Apesar de uma melhoria inicial ligeira da acuidade visual, o défice no olho afetado estabilizou e tornou-se permanente. A mediana da idade do primeiro episódio foi de 42 anos (mínimo 40 e máximo 60 anos) e três dos cinco doentes evoluíram para doença bilateral, com uma mediana de tempo até envolvimento contralateral de 9,5 anos (mínimo 2 e máximo 23 anos). Todos os afetados apresentam o quadro clínico clássico de NOIAN, exceto a doente mais nova, que apresenta algumas atipias (recuperação quase completa e dois eventos no mesmo olho). Foi realizado painel genético NGS para neuropatia ótica hereditária, incluindo Leber, que foi negativo.

**Conclusão:** Acrescentamos à literatura uma nova família com provável NOIAN hereditária. Tal como as escassas famílias já descritas, a doença surge em idades mais jovens e verifica-se uma elevada tendência para doença bilateral. Acreditamos que a identificação destas famílias reforça a hipótese da existência de um fundo genético na etiopatogénese de NOIAN, cujo esclarecimento pode contribuir para uma melhor compreensão da doença.

## EP-188 - NONORGANIC MONOCULAR AMAUROSIS: WHEN THE CAMPIMETRIC DEFECT DOES NOT JUSTIFY THE CLINIC

Sofia Malheiro<sup>1</sup>; Ricardo Varela<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introduction:** Nonorganic visual loss (NOVL) is the presence of visual impairment without an underlying organic cause, despite an exhaustive investigation, with proof of the integrity and functioning of the visual system. With a female prevalence and the majority of the cases reported in children, NOVL can be particularly challenging when patients with organic disease exaggerate their symptoms. Herein, we described a case of monocular nonorganic amaurosis in a young woman.

**Case Report:** 26 years-old-woman, cooker, first seen in neurology consultation for complains of 2 years of visual loss altitudinal visual field defect on the left eye (OS), with progressive worsening, with complete loss of vision on this eye in 1 year. Due to high associated disability, she became on medical leave of her job, with associated depressive mood and complaints of insomnia. The computerized perimetry showed a lower altitudinal defect in OS that arises beyond the 10th central. Ocular fundus, visually evoked potential and brain and orbit MRI were all unremarkable. She was not able to count fingers at a short distance, neither distinguish shadows, with intact photomotor, accommodation and oculovestibular reflexes. The optokinetic nystagmus (OKN) drum test showed appropriate fast and slow phase of nystagmus. Taking in account the incongruence between the campimetric deficit and the symptoms, with the emotional fragility of patient, probable functional amaurosis was admitted, and trazodone had been started, with slight improvement in vision. She was subsequent orientated to psychiatry, with therapeutic switch to escitalopram and risperidone at night. After 2 years, she reported significant improvement in subjective complaints, with perception of colors and ability to read with OS.

**Conclusion:** NOVL refers to subnormal vision without any associated organic pathology. A high level of suspicion is important because the early diagnosis minimizes excessive referrals and unnecessary health care, with adequate initiation of psychotherapeutic treatment.

## EP-189 - OCULAR NEUROMYOTONIA IN THYROID EYE DISEASE

André Sobral-Pinho<sup>1</sup>; André Jorge<sup>2</sup>; Sara Matos<sup>2</sup>; Inês Pais<sup>2</sup>; Diana Festas Silva<sup>3</sup>; Ana Inês Martins<sup>2,4</sup>; Guilherme Castela<sup>5</sup>; João Lemos<sup>2,4</sup>

1-Neurology Department, Lisboa Ocidental Hospital Centre, Lisbon, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Endocrinology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 5-Ophthalmology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Ocular neuromyotonia (ONM) consists of abnormal tonic spasms of the extraocular muscles, manifesting as intermittent diplopia lasting from seconds to several minutes. While usually associated with chronic nerve compression and radiation, ONM has been rarely described in thyroid eye disease (TED). Response to carbamazepine has been variable in this setting.

**Case Report:** A 61-year-old male with a history of seropositive generalized myasthenia gravis with no ocular involvement,

developed binocular vertical diplopia in upgaze. Exam showed mild limitation of supraduction of the right eye, eyelid retraction and a 3 mm of exophthalmos ipsilaterally. Orbit CT revealed tendon-sparing enlargement of the right inferior more than the superior rectus muscle and questionable enlargement of the left medial rectus muscle, and blood panel revealed low levels of thyroid-stimulating hormone (0.004 uIU/mL), and raised levels of free thyroxine (1.8 mg/mL), free triiodothyronine (8.0 pg/mL), TSH receptor antibodies (5.0 U/L), and thyroid stimulating immunoglobulin (2.2 U/L), consistent with TED. Treatment with methylprednisolone pulses, thiamazole and selenium was initiated. 1 year later, the patient referred multiple daily attacks of intermittent binocular vertical diplopia also occurring in straight and downgaze, while maintaining permanent binocular vertical diplopia in upgaze. On exam, during an attack, there was large and sustained hypotropia of the right eye (>45 prism diopters in straight gaze) and complete limitation of right supraduction lasting ~1 minute. Between attacks, there was no vertical misalignment in straight gaze and only partial limitation of right supraduction. A diagnosis of ONM was made. Treatment trials with carbamazepine and lacosamide were unsatisfactory so far. TED worsening in the meanwhile led to the addition of tocilizumab.

**Conclusion:** Despite its rarity, ONM should be considered in TED. Lack of response to voltage-gated sodium channel blockers in our case, suggests the presence of pathomechanism(s) other than ephaptic transmission.

## EP-190 - DOENÇA DE VOGT-KOYANAGI-HARADA: AGRAVAMENTO APÓS CORTICOTERAPIA

João Macedo Cunha<sup>1</sup>; Jeniffer Jesus<sup>2</sup>; Catarina Pestana Aguiar<sup>2</sup>; Daniela Santos Oliveira<sup>1</sup>; Ana Rita Castro<sup>1</sup>; Luísa Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga

**Introdução:** A doença de Vogt-Koyanagi-Harada (VKH) é uma patologia auto-imune granulomatosa causada por uma resposta inflamatória contra antígenos dos melanócitos presentes na úvea, meninges, ouvido interno e tegumento. Na ausência de tratamento imunossupressor precoce, evolui caracteristicamente para um quadro de panuveíte bilateral, meningite, alterações auditivas e despigmentação tegumentar.

**Caso Clínico:** Um homem de 66 anos recorreu ao SU após 4 dias de dor ocular, lacrimejo e fotofobia bilaterais, seguidos de visão turva, cefaleia, cervicalgia, náuseas, zumbido e febre (38°C). A avaliação oftalmológica mostrou diminuição da acuidade visual associada a hiperémia conjuntival, e o doente foi medicado com antibioterapia tópica. Passados 5 dias, regressou por manutenção das queixas. À re-avaliação, identificou-se uma panuveíte bilateral com descolamentos exsudativos retinianos, associados a paquiorróide visualizada com tomografia de coerência ótica (OCT). Considerou-se a hipótese de doença de VKH e o doente iniciou lepicortinolo 60 mg/dia. Após uma semana, retornou por hipoacusia bilateral, vertigem e desequilíbrio. Ao exame neurológico, objetivaram-se um nistagmo horizonte-rotatório com fase rápida para a esquerda na levoversão, *head impulse test* positivo bilateralmente, hiporreflexia e hipopalestesia globais, e ataxia sensitiva. A OCT revelou um agravamento marcado dos descolamentos exsudativos retinianos. Da investigação complementar, destacam-se um LCR pleocítico (237 leucócitos/uL) de predomínio mononuclear, com proteinorraquia (105,6 mg/dL); EMG compatível com polirradiculopatia subaguda, de predomínio motor e lombossagrado; e RM do neuroeixo com ligeira captação de

contraste das raízes da cauda equina, sem outras alterações. Foi internado sob antibioterapia empírica na presunção de meningite infecciosa, com melhoria moderada. Nenhum agente infeccioso foi identificado. Contabilizados dois meses de clínica, o doente desenvolveu, de novo, viltigo e poliose, re-estabelecendo o diagnóstico de doença de VKH.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de doença de VKH caracterizado por manifestações incomuns – uma meningoradiculite associada a disfunção vestibular – e marcado por um agravamento rápido após início de corticoterapia oral.

## EP-191 - CARACTERIZAÇÃO DE UMA POPULAÇÃO DE LESIONADOS MEDULARES TRATADOS COM BOMBA DE BACLOFENO INTRATECAL

**Carolina Paiva<sup>1</sup>; Xéria Verraest<sup>1</sup>; Raquel Nunes<sup>1</sup>; José Eduardo Sousa<sup>1</sup>; Nuno Madureira<sup>1</sup>; Paulo Margalho<sup>1</sup>**

1-Centro de Medicina de Reabilitação Rovisco Pais

**Introdução:** As lesões medulares (LM) estão associadas a perda de funções motoras, sensitivas e autonómicas, sendo a espasticidade uma complicação frequente que condiciona a qualidade de vida. A utilização de baclofeno intratecal (BIT) é uma terapêutica eficaz e segura.

**Objetivos:** Caracterizar uma coorte de doentes com LM tratados com BIT e avaliar *outcomes*.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de doentes lesionados medulares admitidos num Centro de Reabilitação, que receberam tratamento com BIT. Incluídos 18 doentes com enchimento das bombas na instituição nos últimos 6 meses. Todos capazes de consentir e responder a um questionário.

**Resultados:** Dos doentes incluídos, 16 (88,9%) eram homens, a idade média foi de 51,6 anos, 2 (11,1%) encontravam-se empregados, e 8 (44,4%) eram casados. As idades médias de diagnóstico da lesão, colocação da bomba, e tempo de seguimento, foram, respetivamente, 42,4, 44,5, e 7,1 anos. 8 doentes (44,4%) apresentavam lesão completa (classificação AIS), 13 (72,2%) tinham tetraplegia, e 16 (88,9%) tinham lesão de etiologia traumática. 17 (94,4%) deambulavam em cadeira de rodas. Relativamente ao regime vesical 9 (50%) com cateterização intermitente, 4 (22,2%) com cateterização vesical contínua, 4 (22,2%) com cateter suprapúbico, e 1 (5,6%) em micção espontânea. 16 (88,9%) tinham treino intestinal instituído, sem perdas, e 2 (11,1%) apresentavam colostomia. A média da medida de independência funcional (MIF) melhorou de 72,67 para 77,67 após o tratamento. Todos demonstraram satisfação, e não se registaram complicações relacionadas com a bomba.

**Conclusão:** A maioria dos doentes selecionados para BIT são tetraplégicos, têm lesão completa, e a etiologia mais frequente é traumática. São maioritariamente homens, adultos jovens, o que reflete, de acordo com a literatura, maior incidência de LM no sexo masculino nesta faixa etária. A maioria apresentava bexiga e intestino neurogénicos, com necessidade de compensação/substituição da função. A funcionalidade dos doentes melhorou após o tratamento.

## EP-192 - VERTIGEM PÓS-TRAUMÁTICA: QUANDO UMA MANOBRA RESOLVE

**Luís Rufo Costa<sup>1</sup>; Pedro Correia<sup>1</sup>; Sandra Perdigo<sup>1</sup>**

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

**Introdução:** A vertigem paroxística posicional benigna (VPPB) é a causa mais frequente de vertigem periférica, com uma pre-

valência que poderá rondar os 10-64 por 100 000 habitantes. Na maioria dos casos é de etiologia desconhecida, mas pode surgir em contexto pós-traumático em cerca de 15% dos casos.

**Caso Clínico:** Mulher de 50 anos, sem antecedentes de relevo, admitida na urgência por queda com TCE com perda de consciência após traumatismo da mão (corte num dedo). Após recuperar o estado de consciência iniciou queixas de anorexia, náuseas e vômitos intensas, refratárias à terapêutica e que impediam o levantar e qualquer mobilização. Objetivamente apresenta dor à palpação da região cervical, fez TC crânio-encefálica e da coluna cervical que não mostrava alterações. Foi avaliada por Cirurgia e Ortopedia, não havendo lesões que justificassem as queixas. Admitindo-se possível discordância entre a gravidade do traumatismo e as queixas, suspeitando-se de um componente psicogénico a contribuir para o quadro, foi avaliada por Psiquiatria que excluiu psicopatologia concomitante. Às 24 horas repetiu TC-CE, sem alterações de novo.

Ao terceiro dia na urgência, mantendo as queixas inalteradas, é observada por Neurologia, objetivando-se queixas de vertigem posicional. No exame neurológico, após realização da manobra de McClure, ocorreu recorrência dos sintomas acompanhados de nistagmo apogeotrópico mais exuberante à direita. Assumiu-se o diagnóstico de VPPB do canal semicircular lateral esquerdo pós-traumático (após síncope vaso-vagal), foi realizada a manobra de Gufoni nose-down e posteriormente nose-up com melhoria significativa das queixas, início de dieta, levantar e alta para o domicílio.

**Conclusão:** Entre 30% a 65% dos casos de TCE podem manifestar queixas de tonturas ou vertigem, sendo que destas a VPPB pode contribuir para quase metade destes casos. Serve este caso para salientar a importância da valorização das queixas e das manobras de diagnóstico e tratamento, cruciais na gestão deste caso.

## EP-193 - UM CASO ATÍPICO DE NEUROTOXICIDADE ASSOCIADA AO LÍLIO

**Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Ana Luís Falcão<sup>2</sup>; Teresa Prior Filipe<sup>3</sup>; Camila Nóbrega<sup>4</sup>; Ciro Oliveira<sup>2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca;

2-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa;

3-Serviço de Psiquiatria, Hospital Universitário de Lausanne;

4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

**Introdução:** O lítio é um estabilizador de humor utilizado como 1.<sup>a</sup> linha no tratamento da perturbação bipolar (PB). A neurotoxicidade induzida pelo lítio pode manifestar-se clinicamente com tremor, ataxia, nistagmo, disartria, fasciculações musculares, crises epiléticas ou encefalopatia.

**Caso Clínico:** Homem, 63 anos, antecedentes pessoais de PB tipo I, enfarte agudo do miocárdio com implantação de um CDI e hipertiroidismo. Internado por um episódio maníaco caracterizado por desinibição comportamental, agitação, fuga de ideias, humor disfórico e delírios místicos. Previamente estável com risperidona 1 mg/dia e lítio 800 mg/dia, estava em incumprimento terapêutico.

Introduziu-se olanzapina 15 mg/dia e titulouse lítio até 800 mg/dia, com desenvolvimento de depressão do estado de consciência, parésia facial bilateral, disartria, disfagia, tetraparésia distal de predomínio braquial, tremor e ataxia.

Análiticamente, apresentou litemia de 1,32 mmol/L. TC-CE sem alterações relevantes. Não realizou RM-CE devido ao CDI. LCR inocente, com pesquisa negativa de infeções virais, bandas oligoclonais e anticorpos anti-gangliosídeos. O EEG demonstrou encefalopatia moderada.

Remissão quase completa dos sintomas após 8 dias sob Imunoglobulinas intravenosas, persistindo disartria ligeira. Assumiu-se encefalite de Bickerstaff provável. Por agravamento do quadro psiquiátrico, reintroduziu-se risperidona e lítio, com ressurgimento do quadro clínico. A litemia era de 0,91 mmol/L. Após suspensão do fármaco, o doente manteve um quadro de disfagia, disartria e ataxia. Faleceu após algumas semanas, na sequência de múltiplas infeções hospitalares.

**Conclusão:** Inicialmente, foi considerada a hipótese de encefalite de Bickerstaff. Contudo a relação temporal entre a introdução de lítio e a emergência de sintomas neurológicos favorece a hipótese de neurotoxicidade induzida pelo lítio, apesar de níveis terapêuticos deste fármaco. Há evidência de que os níveis séricos de lítio podem não corresponder às concentrações do mesmo no SNC. Este acumula-se cronicamente no cérebro, sendo que uma titulação rápida pode levar à acumulação preferencial na substância branca e tronco cerebral, com resultante neurotoxicidade.

## EP-194 - ENCEFALOPATIA TÓXICA AGUDA SECUNDÁRIA A METADONA

Inês Gomes<sup>1</sup>; João Sousa<sup>1</sup>; Ana Martinho<sup>2</sup>; Cristina Moura<sup>3</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>; Anabela Matos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Medicina Intensiva, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** A metadona é um opióide sintético usado como analgésico e no tratamento da dependência de narcóticos. A sua ingestão acidental ou uso em doses supra-terapêuticas pode associar-se a disfunção multiorgânica. Estão descritos raros casos de encefalopatia aguda (perda de consciência, depressão respiratória) ou tardia (síndrome confusional, alterações comportamentais) secundários à intoxicação por metadona.

**Caso Clínico:** Homem de 26 anos, recluso com antecedentes de perturbação de personalidade e abuso de drogas, enviado ao Serviço de Urgência após ter sido encontrado inconsciente (GCS 5 E1M3V1) no estabelecimento prisional. Foi assistido no local com administração de naloxona e flumazenil e foi admitido no SU, entubado e ventilado com GCS 8 (E2M5V1). Da história clínica salienta-se início de terapia com metadona um dia antes. Analiticamente apresentava rabdomiólise (CK 3279 U/L), alcoolémia e pesquisa de drogas de abuso na urina negativas, exceto benzodiazepinas. Realizou TC-CE que revelou hipodensidades cerebelosas profundas de predomínio inferior, com possível edema difuso associado e venoTC-CE sem sinais de trombose venosa. Foi internado no Serviço de Medicina Intensiva, com agravamento clínico no 2º dia por hidrocefalia obstrutiva com necessidade de colocação de derivação ventricular externa. O estudo de LCR era normal e o EEG tinha um traçado de encefalopatia em grau moderado. Realizou RM-CE que revelou lesões em diferentes tempos de instalação, envolvendo hemisférios cerebelosos, substância branca frontoparietal, coroas radiadas, braço posterior das cápsulas internas e pálidos, compatíveis com encefalopatia tóxica-metabólica. Ao 19º dia foi transferido para a Neurologia com abertura ocular espontânea, desvio oculocefálico esquerdo, sem resposta verbal e tetraparésia espástica. Manteve o mesmo estado clínico até à data de alta para Hospital Prisional.

**Conclusão:** A encefalopatia induzida por metadona caracteriza-se por um espectro de manifestações agudas ou tardias com alterações características em RM-CE. O reconhecimento do padrão imagiológico é relevante no diagnóstico diferencial de encefalopatias.

## EP-195 - SÍNDROME DE HORNER E SARCOIDOSE EM DOENTE COM BÓCIO MULTINODULAR

Carolina Guerreiro<sup>1</sup>; Jorge Ferreira<sup>1</sup>; Mafalda Soares<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Isabel Henriques<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A síndrome de Horner resulta de lesão das vias simpáticas cervicais. O seu trajeto longo e sinuoso predispõe a diferentes tipos de lesões, com gravidade e prognóstico variados. Uma causa rara de síndrome de Horner é a patologia tiroideia, responsável por cerca de 1% dos casos.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 34 anos, com história de diabetes *mellitus* tipo 2 pós-gestacional. Observada por assimetria das fendas palpebrais com 1 semana de evolução e dificuldade na dorsiflexão do pé direito com 6 meses de evolução. Ao exame neurológico, apresentava ptose do olho esquerdo, anisocória com miase esquerda, parésia grau 3 da dorsiflexão do pé direito e hiporreflexia rotuliana e aquiliana direitas. Apresentava, igualmente, volumosa tumefação cervical mediana anterior.

Da investigação realizada, destaca-se teste da apraclonidina positivo, TC do pescoço e tórax revelando bócio multinodular com compressão da carótida interna esquerda e adenopatias axilares. TC abdominopélvica revelando volumoso conglomerado adenopático dorsolombar à direita, em relação com o plexo lombossagrado. O EMG mostrou plexopatia lombossagrada. O estudo analítico revelou ECA 146 U/L (8-52 U/L) e hipertireoidismo. A biópsia do conglomerado adenopático identificou granulomas com necrose focal e pesquisa de BAAR negativa. A doente foi referenciada à consulta de Cirurgia Endócrina e foi medicada com metilprednisolona 1000 mg/dia durante 3 dias. Posteriormente, iniciou azatioprina 100 mg por diagnóstico de sarcoidose sistémica concomitante.

**Conclusão:** O caso descrito ilustra uma duplicidade de potenciais etiologias da síndrome de Horner. Nesta doente, foram concomitantes o bócio multinodular compressivo e a sarcoidose, causadora de adenopatias mediastínicas. O diagnóstico precoce é de particular importância face à potencial reversibilidade dos sintomas com a terapêutica.

## EP-196 - EMBOLIZAÇÃO CEREBRAL IATROGÉNICA POR CIANOACRILATO

Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Pedro Guimarães<sup>1,2</sup>; Ricardo Almendra<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** Uma rara complicação da escleroterapia endoscópica é a embolização sistémica de cianoacrilato, cujo risco é directamente proporcional ao volume de lipídiol. A maioria dos casos descritos na literatura referem-se a fenómenos de embolização pulmonar ou esplénica.

**Caso Clínico:** Descreve-se o caso clínico de uma mulher de 72 anos com doença hepática crónica alcóolica que recorre ao Serviço Urgência por hematemese e melenas. Após estabilização hemodinâmica, uma primeira endoscopia digestiva alta diagnóstica revelou varizes esofágica e gástrica, gastropatia de hipertensão portal severa e úlcera gástrica Forest III. No final do procedimento, a doente encontrava-se consciente, vígil, sem défices neurológicos focais objectiváveis. Um segundo procedimento terapêutico com cianoacrilato foi realizado sob sedação

com propofol. Após suspensão sedação, constatou-se depressão do estado de consciência. Ao exame neurológico, pontuava 7 na Escala de Coma de Glasgow (O4,V1,M2) e apresentava anisocoria, supra e levoverson sustentada do olhar, reflexos oculocéfálicos e corneanos preservados, reacção em descerebração a estímulo álgico, tetraplegia flácida e sinal de Babinski bilateralmente. Realizou TC-CE que revelou múltiplas hiperdensidades em topografia arterial, sugestivas de embolização iatrogénica, sem sinais de enfartes parenquimatosos estabelecidos (ASPECTS 10). Apesar da ausência de sinais precoces de enfarte, a multiplicidade de vasos afectados e a natureza do material embólico impediram tratamento endovascular. O TC-CE de 24 horas confirmou enfartes cerebrais múltiplos nos territórios vasculares correspondentes. O TC-TAP mostrou igualmente enfartes esplénicos e renais e múltiplos focos hiperdensos em vários órgãos sugestivos de deposição de material embólico, reforçando a hipótese de embolização multissistémica iatrogénica. A doente viria a falecer ao 4º dia após o procedimento.

**Conclusão:** A embolização cerebral por cianoacrilato é fisiopatologicamente possível na presença de shunt direito-esquerdo, nomeadamente um foramen oval patente ou uma anastomose venosa porto-pulmonar. Assim, poderá ser pertinente a sua exclusão prévia ao tratamento ou o uso de outras técnicas hemostáticas caso *shunt* conhecido.

## D. Desmielinizantes

### EP-197 - PSICOSES AUTOIMUNES NUM HOSPITAL PSIQUIÁTRICO: ESTUDO RETROSPECTIVO DE UMA POPULAÇÃO DE DOENTES COM PSICOSE

**Joana Lopes**<sup>1</sup>; **Maria João Malaquias**<sup>1</sup>; **Joana Freitas**<sup>2</sup>; **Rodrigo Valido**<sup>2</sup>; **Ana Maria Moreira**<sup>2</sup>; **Raquel Samões**<sup>1</sup>; **Ana Paula Correia**<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto; 2-Hospital de Magalhães Lemos, Porto; 3-Unidade de Neurologia, Hospital de Magalhães Lemos, Porto

**Introdução:** A identificação de anticorpos antineuronais (AtcN) em doentes com psicose levanta a hipótese de etiologia auto-imune em alguns doentes, sendo importante a identificação de sinais de alarme. Estudos sobre psicose/encefalite autoimune (PAI/EAI) em coortes de doentes psicóticos são limitados pela escassez de estudos de LCR.

**Objetivos:** Avaliar a frequência e significado clínico dos AtcN no LCR numa população com psicose.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo envolvendo doentes com psicose num hospital psiquiátrico, entre 2012-2021, que realizaram estudo do LCR. Colheita de dados clínicos/análiticos/tratamentos do processo clínico e relacionados os critérios de PAI (Consenso 2019) com a positividade de AtcN.

**Resultados:** Incluídos 67 doentes, 41 (61,2%) mulheres, idade mediana à apresentação 49 (17-79) anos, n=27 (40,3%) doentes com <3 meses de evolução. Os AtcN foram positivos no LCR em n=4 (6,0%) doentes (n=3 anti-NMDA e n=1 anti-GAD65). Além da psicose, n=36 (53,7%) doentes apresentaram défice cognitivo, n=35 (52,2%) perturbações(p.) do humor, n=21 (31,3%) p. sono e n=3 (4,5%) crises epiléticas. O LCR foi inflamatório e as bandas oligoclonais (BOC) positivas em n=3 (4,5%) doentes; o EEG foi anormal em n=12/32 (37,5%); nenhuma das 50 RMs tinha alterações. O diagnóstico final foi doença imunomediada (EAI) em n=5 (7,5%) doentes (n=3 anti-NMDA, n=1 anti-GAD65, n=1 seronegativa), sendo que apenas n=2 (3%) cumpriam critérios para PAI provável. Cumpriam critérios para PAI possível n=12

(17,9%) doentes com os diagnósticos finais: n=2 EAI, n=3 psicose indeterminada, n=2 esquizofrenia, n=2 perturbação bipolar, n=1 demência, n=1 perturbação depressiva. Identificamos uma associação significativa entre a positividade de AtcN no LCR e a apresentação com crises epiléticas e p. sono, tempo de evolução clínica, resposta aos antipsicóticos e resultado do EEG e das BOC.

**Conclusão:** A maioria das psicoses imunomediadas não cumpriam critérios diagnósticos de PAI provável, sugerindo baixa sensibilidade diagnóstica dos critérios atuais em doentes com poucos sinais neurológicos.

## Outros

### EP-198 - NEUROSARCOIDOSE: NEUROPATIA V NERVO CRANIANO COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL

**Miguel Saianda Duarte**<sup>1</sup>; **Joana Vitor**<sup>1</sup>; **Ana Cláudia Ribeiro**<sup>1</sup>; **Tânia Lampreia**<sup>1</sup>; **José Vale**<sup>1</sup>

1-Hospital Beatriz Ângelo

**Introdução:** A sarcoidose é uma doença multissistémica, imunomediada, que resulta da acumulação de granulomas não caseosos. Caracteriza-se tipicamente por envolvimento pulmonar ou mediastínico, podendo causar lesões multiorgânicas. O envolvimento neurológico ocorre em 5%-10% casos, podendo atingir qualquer parte do sistema nervoso, tornando as manifestações variadas e o diagnóstico diferencial amplo. A classificação clínica depende da localização das lesões: neuropatia craniana, doença meníngea, parenquimatosa, mielopatia ou miopatia.

**Caso Clínico:** Mulher, 46 anos. Recorre à urgência por alteração da sensibilidade da hemiface esquerda, com 6 dias de evolução. Objetivou-se hipostesia dos 3 ramos V esquerdo, V2 direito e, parésia facial periférica esquerda. Durante o internamento apresentou queixas de disfagia, disfonia, fraqueza da flexão cervical e paraparésia proximal. A RM-CE revelou captação de contraste do nervo V bilateralmente e VII esquerdo. Realizou PL com dissociação albumino-citológica. Dada a progressão rápida e alterações do LCR, admitiu-se a hipótese de síndrome Guillain-Barré atípico. Iniciou imunoglobulina intravenosa com estabilização clínica. Realizou TC torácica com micronódulos dispersos, volumosas adenomegalias mediastínicas e hilares. Do lavado broncoalveolar destacava-se linfocitose e biopsia com inflamação granulomatosa sem necrose, compatível com sarcoidose. Do estudo sistémico destacou-se ECA sérico 154 e avaliação oftalmológica com achados de uveíte intermédia. Assumiu-se diagnóstico de sarcoidose com envolvimento intratorácico, ocular e neurológico. Realizou 5 dias de pulso de metilprednisolona com melhoria clínica significativa, tendo alta com medicação imunomoduladora.

**Conclusão:** As múltiplas manifestações da neurosarcoidose tornam o diagnóstico desafiante. Apresenta-se um caso de neuropatia do V nervo craniano como manifestação inicial de sarcoidose, com atingimento rápido do V bilateral, VII esquerdo, IX, X e XI. A neuropatia craniana é uma das manifestações mais frequentes, tipicamente envolvendo o VII, II e/ou VIII nervos, sendo o atingimento inicial do V incomum. Não existem biomarcadores específicos de doença, estando o diagnóstico dependente da clínica, avaliação laboratorial, imagiológica e biopsia tecidual.

## D. Metabólicas

### EP-199 - THE TORTUOUS PATHWAY TO LEBER DIAGNOSIS.

Diana Matos<sup>1</sup>; Eduardo Freitas<sup>1</sup>; Gonçalo Cação<sup>1</sup>  
1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

**Introduction:** Mitochondrial optic neuropathies (toxic, nutritional, hereditary) present in a similar fashion, with painless, progressive, bilateral visual loss with dyschromatopsia and central visual field defects.

**Case Report:** A 54-year-old man with chronic alcohol abuse, denying relevant family history, presented with sudden bilateral visual loss. Visual acuity was 0.05 (right) and 0.04 (left), without relative afferent pupillary defect, with normal fundoscopy and optical coherence tomography (OCT). The laboratory studies, including vitamin levels, serologies and inflammatory workup was negative, except for macrocytic anemia and altered liver enzymes. Contrast-enhanced MRI of the brain and orbits revealed bilateral symmetric T2 and FLAIR hyperintensities in the ventromedial thalamus, without diffusion restriction. CT Angiography excluded Percheron artery or vascular occlusion. He was supplemented with thiamine, cyanocobalamin and treated with 5-day course of IV steroids with no improvement. Two months later, visual loss progressed, with optic disk temporal pallor on fundoscopy and thinning of the retinal nerve fiber layer ensues in the temporal quadrant on OCT. Family history was revised and his mother and nephew had visual loss by their 20's. Mitochondrial DNA testing revealed a 117786>Ap mutation (MT-ND4 gene), concordant with Leber hereditary optic neuropathy (LHON).

**Conclusion:** LHON may coexist with nutritional deficiency and toxic optic neuropathies and, in some cases, the nutritional deficiency or exogenous agent may trigger expression of the LHON phenotype. Therefore, LHON should be considered in any patient if the visual loss fails to recover as expected, with a relentless pursuit of a positive maternal family history.

### EP-200 - ENCEFALOPATIA HEPÁTICA CRÓNICA SECUNDÁRIA AO METOTREXATO

Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Fábio Gomes<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>1</sup>; Nuno Santos<sup>3</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>; Miguel Pereira<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** O metotrexato é um antifolato utilizado como agente imunossupressor na artrite reumatoide, sendo a hepatotoxicidade um potencial efeito secundário do fármaco. Por si, a lesão hepática crónica pode levar ao desenvolvimento de encefalopatia e consequentemente a acumulação de toxinas ao desenvolvimento de degenerescência hepatocerebral. A neurotoxicidade do metotrexato está mais vezes associada a doses elevadas no contexto de quimioterapia.

**Caso Clínico:** Mulher, 61 anos, antecedentes de artrite reumatoide medicada com metotrexato desde 2010, apresenta queixas mnésicas e alteração do comportamento com carácter progressivo e um mês de evolução. Em setembro de 2021, trazida ao SU por agravamento do quadro, disartria de novo e ao exame distrátil e com lentificação psicomotora. Realizou TC cranioencefálica(CE) e punção lombar sem alterações. O estudo analítico mostrou lesão cito-colestática e trombocitopenia ligeira. Internada para investigação etiológica. No internamento repetiu

estudo analítico com hiperamoniémia e ao exame neurológico MOCA 24/30 e mioclonias negativas dos membros superiores. O EEG evidenciou atividade delta nas regiões parieto-occipitais por vezes de morfologia trifásica, indicando uma encefalopatia difusa. A RM CE revelou um hipersinal em T1 bilateral e simétrico dos globos pálidos, sugestivo de encefalopatia hepática crónica. Dados os achados laboratoriais e imagiológicos, iniciou lactulose com boa resposta e encaminhada para consulta de Medicina Interna. Na investigação complementar, o fibroscan compatível com cirrose hepática e ecografia abdominal com sinais de esteatose hepática. Na reavaliação aos 6 meses, doente funcional, MOCA 27/30, mas com flutuações do comportamento. O EEG mantém-se compatível com encefalopatia difusa em grau variável. A avaliação neuropsicológica breve demonstrou apatia, irritabilidade e diminuição na velocidade de processamento.

**Conclusão:** Este caso clínico retrata uma apresentação menos comum de uma encefalopatia hepática crónica consequente a doses baixas e cumulativas de metotrexato, pretendendo realçar a necessidade de equacionar esta etiologia no diagnóstico diferencial de encefalopatia em doentes medicados com o fármaco.

### EP-201 - SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DE GLUT-1: HETEROGENEIDADE CLÍNICA E DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO NA IDADE ADULTA

Joana Fonte<sup>1</sup>; Ana Cavalheiro<sup>2</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>; João Chaves<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Nutrição, Centro Hospitalar Universitário do Porto

**Introdução:** A síndrome de deficiência de GLUT-1 é uma doença metabólica rara, por mutações no gene *SLC2A1*. O diagnóstico nem sempre é fácil dada a heterogeneidade fenotípica, mas necessário dada a boa resposta à dieta cetogénica. Apresentamos três casos de diagnóstico no adulto.

#### Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 34 anos, iniciou na adolescência movimentos involuntários paroxísticos, coreo-distónicos, desencadeados pelo exercício. O EEG, RM-CE foram normais, LCR com glicose 46 mg/dL, ratio glicose LCR/soro 0,56.

Caso 2: Homem, 32 anos, iniciou crises de ausências aos 12 meses e na adolescência crises tónico-clónicas. Aos 25 anos inicia descoordenação e movimentos distónicos dos membros inferiores, associados ao jejum e exercício. EEG apresentava atividade paroxística generalizada, RM-CE normal, LCR com glicose 49 mg/dL, ratio glicose LCR/soro 0,56.

Caso 3: Homem, 28 anos, antecedentes de sofrimento fetal e convulsões febris, com atraso no desenvolvimento psicomotor, crises de ausência e crises tónico-clónicas, de difícil controlo com início pelos 18 meses, e tetraparésia espástica. O quadro agravou progressivamente, apresentando em adulto mais crises, dificuldades na marcha e maior dependência. EEG com atividade paroxística generalizada 3Hz, RM-CE normal, LCR com glicose 44 mg/dL, ratio glicose LCR/soro 0,46. Nos 3 casos foi confirmada mutação no gene *SLC2A1* e iniciado tratamento com dieta cetogénica (Atkins modificada). Nos casos 1 e 2, houve noção de benefício na cognição, crises e nos movimentos, contudo a dieta foi suspensa por dificuldade na adesão. O caso 3 apresentou uma excelente resposta, ficou livre de crises aos 3 meses e melhorou progressivamente da cognição e capacidade de marcha. Após 3 anos de *follow-up*, caminha sem apoio e anda de bicicleta.

**Conclusão:** Uma epilepsia de ausências com início antes dos 2 anos é uma pista para o diagnóstico. O uso continuado da dieta cetogénica, para lá da melhoria na epilepsia, beneficia a cognição e a motricidade a longo prazo.

## Neuropediatria

### EP-202 - NEUROFIBROMATOSE 1 OU 2? A IMPORTÂNCIA DO ESTUDO GENÉTICO NA INCERTEZA DIAGNÓSTICA E NA ORIENTAÇÃO TERAPÊUTICA

Isabel Brito<sup>1</sup>; Marta Soares<sup>2</sup>; João Carvalho<sup>3</sup>; João Passos<sup>4</sup>

1-Pediatria, Hospital Garcia de Orta; 2-Genética Médica, Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Pediatria, Hospital Garcia de Orta; 4-Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil - Lisboa

**Introdução:** As rasopatias são um conjunto de doenças raras que têm em comum alterações em genes que codificam proteínas da via Ras/MAPK. Frequentemente têm manifestações cutâneas e podem estar associadas a uma maior incidência de tumores (benignos ou malignos). Na maioria dos casos, o diagnóstico diferencial entre rasopatias é possível apenas com critérios clínicos, mas pode ser necessária a caracterização genética. Estabelecer o diagnóstico correto tem implicações importantes para a terapêutica e o prognóstico.

**Caso Clínico:** Rapaz, 7 anos, referenciado à consulta de Neuropediatria por excisão de neurofibroma plexiforme inguinal unilateral com confirmação histológica. AF: irmão com suspeita PEA. Sem outros AP relevantes. Observação: macrocefalia e >6 manchas café-au-lait com >5 mm. Cumpria 2 critérios clínicos de NF1, sem outros estigmas da doença. Foi avaliado em consultas de ORL e Oftalmologia, sem alterações.

Investigação complementar: RM-CE revelou lesão intramedular cervical sugestiva de ependimoma e lesões compatíveis com schwannomas dos nervos acústicos e faciais (espessamento e reforço de sinal bilateral) e do trigémio esquerdo (lesão bem delimitada com captação homogénea de contraste); achados que suportavam a hipótese de NF2. Avaliação neuropsicológica: perturbação específica de leitura e escrita, sem outras alterações.

Estudo genético (painel NGS para tumores em idade pediátrica, no tumor e no sangue periférico): variante NF2:c.1021C>T,p.(Arg341\*), em heterozigotia, classificada como patogénica, confirmando o diagnóstico de NF2. O tumor inicialmente classificado como neurofibroma plexiforme está sob reavaliação anatomopatológica, admitindo que possa antes ser um schwannoma ou tumor híbrido.

**Conclusão:** Neste caso, o doente reunia critérios clínicos de NF1 e NF2, duas das rasopatias mais comuns. Apesar de o diagnóstico ser habitualmente estabelecido pelos critérios clínicos, em situações particulares como esta é necessário o estudo genético para a distinção. Neste caso, a integração dos resultados genéticos e anatomopatológicos foi fundamental para estabelecer o diagnóstico correto e definir estratégias terapêuticas e prognóstico.

## D. Metabólicas

### EP-204 - SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DE GLUT1: UM ESPECTRO FENOTÍPICO EM EXPANSÃO

Rita Machado<sup>1</sup>; Maria Fátima Silva<sup>1</sup>; Luísa Diogo<sup>2</sup>; João Durães<sup>1</sup>; Maria do Carmo Macário<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2-Unidade de Metabólicas, Centro de Desenvolvimento Luís Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra

**Introdução:** A síndrome de deficiência do transportador de glucose do tipo 1 (GLUT1) é uma doença autossómica dominante maioritariamente causada por mutações no gene SLC2A1, resultando num transporte deficitário de glucose através da barreira hemato-encefálica. Caracteriza-se por uma grande diversidade fenotípica, incluindo apresentações não-clássicas raras como manifestações extrapiramidais.

**Caso Clínico:** Homem de 25 anos, com perturbação do desenvolvimento intelectual, encaminhado para Neurologia por episódios de movimentos involuntários paroxísticos unilaterais dos membros inferiores desde os 20 anos, sem alteração do estado de consciência. Caracterizavam-se por lateralidade variável e componente distónica associada, com aproximadamente 10 minutos de duração. Posteriormente, referia dor localizada ao membro. O único fator desencadeante era a ansiedade.

Dos antecedentes familiares, destaca-se: mãe de 53 anos com epilepsia de início na infância e episódios de distonia das mãos desencadeados por tarefas específicas; irmã de 34 anos com epilepsia de início na infância; sobrinho de 7 anos (filho da irmã de 34 anos) seguido por atraso do desenvolvimento psicomotor.

O exame neurológico era normal. Da investigação complementar realizada destaca-se glicorráquia no limite inferior da normalidade (47 mg/dL, N>45 mg/dL), com um rácio glicorráquia/glicémia de 0,51 (N>0,59). O eletroencefalograma não registou atividade paroxística. O estudo genético revelou a presença, em heterozigotia, da variante patogénica c.998G>A no gene SLC2A1 em todos os familiares afetados, estabelecendo o diagnóstico de deficiência de GLUT1.

Assim, realizou-se o diagnóstico de discinésias paroxísticas não cinésigénicas como manifestação da síndrome de deficiência de GLUT1, tendo-se iniciado dieta cetogénica em julho de 2022, encontrando-se atualmente em fase de adaptação.

**Conclusão:** Este caso retrata uma rara manifestação da síndrome de deficiência de GLUT1, discinésias paroxísticas na ausência de epilepsia. É de salientar a importância da história familiar, que pode apresentar significativa heterogeneidade fenotípica. O reconhecimento precoce desta síndrome é importante uma vez que se trata de uma patologia tratável com dieta cetogénica.

### EP-205 - ENCEFALOPATIA MITOCONDRIAL, ACIDOSE LÁCTICA E EPISÓDIOS STROKE-LIKE – DIFICULDADES ALÉM DO DIAGNÓSTICO

Janice Alves<sup>1</sup>; Joana Barbosa<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>; Cristina Semedo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** A MELAS corresponde a uma doença mitocondrial causada por diferentes mutações no ADN mitocondrial. Caracteriza-se por uma vasta apresentação clínica, tipicamente com início antes dos 40 anos, incluindo episódios *stroke-like* acompanhados por cefaleias, crises epiléticas, cegueira cortical e surdez.

**Caso Clínico:** Mulher com 31 anos, previamente autónoma, com antecedentes de baixa estatura, enxaqueca e surdez neurossensorial, recorre ao SU por quadro multifocal e progressivo (duração de 6 meses) de crises epiléticas focais e secundariamente generalizadas, dificuldade crescente na fala e marcha, seguido por diminuição grave da acuidade visual. Ao EN apresentava afasia de expressão, cegueira cortical com agnosia visual e ataxia. O EEG revelava atividade paroxística fronto-temporal bilateral, RM CE com atrofia cerebelosa marcada, hipersinal T2 bilateral corticossubb cortical lobo parietal superior e inferior, temporais posteriores e occipitais superiores e mediais inferiores. O painel multigenes para mitocondriopatias foi inconclu-

sivo, contudo os valores dos lactatos (L), piruvatos (P) e razão L/P séricos e no líquor foram muito elevados, compatível com doença mitocondrial. Assumido o diagnóstico de MELAS e, enquanto aguardava confirmação genética, iniciou terapêutica de suporte com ubiquinona, carnitina e arginina oral. Confirmou-se o diagnóstico de MELAS com a mutação *m.3243A>G* no gene *MT-TL1* e foi possível o controlo temporário das crises com levetiracetam e perampampanel, contudo evoluindo para um aumento progressivo da atividade paroxística e estado de mal não convulsivo, com a necessidade de introdução de fenitoína e transferência para a UCI.

**Conclusão:** Na abordagem ao doente com MELAS as dúvidas e dificuldades não terminam com o diagnóstico. As opções terapêuticas e a evidência existente são escassas, o que muitas vezes se traduz num controlo ineficaz dos episódios agudos. Os princípios terapêuticos baseiam-se na terapêutica de suporte, principalmente no tratamento das crises epilépticas. Contudo, mesmo após o seu controlo, restam muitas dúvidas em termos de prognóstico e sequelas funcionais.

## EP-206 - CARACTERIZAÇÃO DOS DOENTES COM ACIDÚRIAS ORGÂNICAS CEREBRAIS NUMA CONSULTA DE DOENÇAS NEUROMETABÓLICAS DE ADULTOS

Pedro Lopes das Neves<sup>1</sup>; João Durães<sup>2,3,4,5</sup>; Luísa Diogo<sup>5</sup>; Ana Massano<sup>6</sup>; Maria do Carmo Macário<sup>2,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), Universidade de Coimbra, Coimbra; 5-Centro de Referência para as Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Médio Tejo, Torres Novas

**Introdução:** As acidúrias orgânicas cerebrais (AOCs) são doenças hereditárias do metabolismo dos aminoácidos que, contrariamente às acidúrias clássicas, têm tipicamente início tardio, progressão insidiosa e menor frequência de crises encefalopáticas. O atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM), a perturbação intelectual (PI), a epilepsia e os distúrbios do movimento são frequentes. Apesar do diagnóstico ser essencial pela existência de intervenções terapêuticas em algumas AOCs, este é muitas vezes realizado só na idade adulta.

Pretendemos caracterizar os doentes com AOC seguidos na Consulta de Doenças Neurometabólicas do Adulto do CHUC.

**Metodologia:** Identificaram-se todos os doentes com diagnóstico genético confirmatório de AOCs através da pesquisa na base de dados da consulta. Foram recolhidas retrospectivamente variáveis demográficas, clínicas e associadas à investigação complementar e tratamento através da consulta do processo clínico.

**Resultados:** Identificaram-se cinco doentes com AOCs (idade média 35,5 anos; 4 mulheres): dois com acidúria glutárica tipo I (AGTI) e três com acidúria L-2-hidroxi-glutárica (L-2-HG). O diagnóstico foi realizado em idade adulta em dois doentes: numa aos 24 anos após hipocarnitinémia no rastreio neonatal do filho; outra aos 40 anos após encaminhamento por PI e alterações na RM-CE.

Todos os doentes apresentaram PI e ADPM na infância, em três apurou-se macrocefalia e em nenhum se documentaram crises encefalopáticas. Os sinais piramidais estavam presentes em 4/5 e os extra-piramidais em 3/5.

A RM-CE era característica em todos os doentes: na AGTI com atrofia dos polos temporais e na L-2-HG com leucoencefalopatia subcortical envolvendo as fibras em U.

Uma doente com AGTI realizou dieta com restrição proteica, carnitina e suplementos alimentares, e outra com L-2-HG está medicada com riboflavina.

**Discussão:** Apesar do diagnóstico de AOC ser raro na idade adulta, este deverá ser considerado no diagnóstico diferencial dos adultos com ADPM e PI. A RM-CE pode mostrar alterações características da substância branca que ajudam o diagnóstico.

## Outros

## EP-207 - O TRAUMA CRÂNIO-ENCEFÁLICO NUM SERVIÇO DE NEUROLOGIA: O QUE MUDOU EM 10 ANOS

André Costa<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

**Introdução:** O traumatismo crânio-encefálico (TCE) é uma das principais causas de morbimortalidade nos países desenvolvidos. Com a melhoria dos cuidados hospitalares, o crescente interesse na neuroprotecção e enfoque na neuroreabilitação, o papel do neurologista no neurotrauma será mais relevante.

**Objetivos:** Caracterizar e comparar os doentes internados num serviço de Neurologia por TCE nos anos de 2010 e 2020.

**Metodologia:** Estudo observacional e retrospectivo, que incluiu os doentes internados num serviço de Neurologia por TCE em 2010 e 2020. Caracterizou-se a amostra quanto à etiologia do trauma, história farmacológica, abordagem terapêutica e avaliação subsequente por Neurologia. A análise estatística foi realizada utilizando o SPSS, versão 26.

**Resultados:** Incluíram-se 135 doentes, 75 (55,6%) no ano de 2020. A média de idades foi estatisticamente superior no ano de 2020 ( $73 \pm 18,2$  vs  $63 \pm 20,3$  anos;  $p=0,008$ ). Relativamente à etiologia do trauma, a ocorrência de uma queda da própria altura foi a mais frequente em ambos os anos e verificou-se uma redução dos acidentes rodoviários (20% vs 8%;  $p=0,038$ ). Constatou-se uma prevalência superior de doentes sob hipocoagulação em 2020 (16% vs 5%;  $p=0,043$ ). A referenciação à consulta de Neurologia foi superior em 2020 (27% vs 15%,  $p=0,092$ ), sendo o declínio cognitivo o motivo mais frequente. A mortalidade precoce (7 dias) e tardia (90 dias) foram estatisticamente superiores em 2020 (7% vs 0%,  $p=0,042$ ; 17% vs 5%,  $p=0,036$ , respetivamente). A idade avançada e a menor pontuação na escala de coma de Glasgow à admissão mostraram ser preditores independentes da mortalidade tardia e precoce, respetivamente (OR 1,2, IC 95% 1,05-1,30; OR 0,5, IC 95% 0,32-0,79).

**Conclusão:** Com o envelhecimento populacional e a generalização da hipocoagulação prevê-se que o impacto em termos de morbimortalidade do neurotrauma se torne ainda mais significativo, como demonstra o nosso estudo. O papel de um neurologista nas complicações do TCE deverá assumir maior relevância.

## Neuro Oncologia

### EP-208 - HYPERACTIVE OCULAR COUNTER-ROLL AND SKEW DEVIATION DURING HEAD TILT IN ANTI-MA-RELATED RHOMBENCEPHALITIS

**André Jorge**<sup>1</sup>; Sara Matos<sup>1</sup>; Inês Pais<sup>1</sup>; Egídio Machado<sup>2</sup>; Maria Rosário Cunha<sup>3</sup>; Fausto Carvalheira<sup>4</sup>; Alexandre Dionísio<sup>5</sup>; Ana Inês Martins<sup>1,4</sup>; João Durães<sup>1,4</sup>; João Lemos<sup>1,4</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neuroradiology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Clinical Pathology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 5-Neurology Department, Hospital Centre Leiria, Leiria, Portugal; 6-Ophthalmology Department, Hospital Centre Leiria, Leiria, Portugal

**Introduction:** Ocular tilt reaction (i.e., contralateral head tilt and ocular torsion [counter-roll], and skew deviation [upward deviation of the lowermost eye and downward deviation of the uppermost eye]), while prominent in lateral-eyed animals during body-tilts in the roll plane, is vestigial in humans, indicating that the frontal-eyed system has evolved to inhibit this reflex in the interest of single binocular vision. Still, OTR can be released under pathological conditions, particularly if inhibitory control of the cerebellum is lost. We describe a patient with anti-Ma2-associated rhombencephalitis solely manifesting with hyperactive ocular counter-roll and skew deviation exclusively elicited during head tilts, and vertical supranuclear palsy, possibly reflecting the pathological release of both interstitial nuclei of Cajal from normal cerebellar inhibitory influence.

**Case Report:** A 38-year-old male presented with a 6-month history of vertical binocular diplopia exclusively elicited during head tilt to the sides, and difficulty looking down. Exam showed downward more than upward gaze limitation, fully overcome by the visually enhanced vestibulo-ocular reflex, and markedly delayed and slow vertical saccades, particularly downward saccades. Ocular alignment in straight and horizontal eccentric gaze was normal. During head tilts, there was marked ocular counter-roll to the opposite side (confirmed by 3D video-oculography) and skew deviation (>25 prism diopters on prism alternate cover test, consisting of upward deviation of the lowermost eye and downward deviation of the uppermost eye). MRI showed mild midbrain atrophy. Extensive work-up revealed high titers of anti-Ma2 antibodies both in serum and CSF, and a hypermetabolic lung lesion on body PET scan. Lesion biopsy has been scheduled. Intravenous methylprednisolone and immunoglobulin had no effect so far, and plasmapheresis is being planned.

**Conclusion:** Skew deviation exclusively elicited by head tilt is a newly reported finding. Its presence might reflect the involvement of cerebellar inhibitory fibers traveling to both interstitial nuclei of Cajal.

### EP-209 - NEUROLINFOMATOSE ASSOCIADA A LINFOMA EXTRA-NODAL DE CÉLULAS NK/T, DE TIPO NASAL: RELATO DE UM CASO.

**Maria Inês Silva**<sup>1</sup>; Pedro Santos<sup>2</sup>; Miguel Miranda<sup>1</sup>; Vera Montes<sup>1</sup>; Fernando Pita<sup>1</sup>; Cátia Carmona<sup>1</sup>

1-Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2-Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil

**Introdução:** A neurolinfomatose (NL) consiste numa neuropatia periférica secundária a infiltração neoplásica, frequente-

mente por linfomas não-Hodgkin (LNH) de células B e raramente por células T ou NK. O Linfoma extra-nodal de células NK/T, de tipo nasal, é muito raramente associado a NL, com apenas 10 casos descritos. Apresentamos um caso de NL com envolvimento multissistémico, incluindo neural periférico.

**Caso Clínico:** Mulher de 64 anos, admitida por quadro de instalação insidiosa de dor e diminuição da força dos membros inferiores, diplopia, assimetria facial e disartria. No exame neurológico apresentava parésia do III nervo craniano direito com envolvimento pupilar, do VI e VII par direitos, parésia crural direita com arreflexia aquiliana, hipostesia álgica e hipopalestesia do mesmo membro. A RM encefálica não mostrou alterações e no exame citoquímico do LCR destacava-se hiperproteíno-raqúia (301 mg/dL), pleocitose com predomínio de mononucleares (208 células) e hipoglicorráquia (10 mg/L). Ausência de células neoplásicas na citologia e imunofenotipagem do sangue periférico e do LCR normais.

O EMG foi compatível com mononeuropatia múltipla nos membros inferiores. Na TC toraco-abdomino-pélvica visualizaram-se nodularidades nas glândulas supra-renais, cuja biópsia confirmou linfoma de células T de alto grau, provavelmente NK. A PET-TC com FDG-18 relevou captação anómala no VI par direito, em trajetos periféricos e a vários níveis foraminais (radicular) e captação intensa nas glândulas supra-renais, com outros achados atípicos. Apurou-se carga viral de EBV de 43825 UI/mL no LCR. A doente foi transferida para o Instituto Português de Oncologia de Lisboa, submetida ao protocolo SMILE modificado, porém faleceu três meses após o início dos sintomas.

**Conclusão:** A neuropatia periférica isolada, sem sintomas constitucionais, é uma manifestação rara de linfoma. A FDG-PET é um método de diagnóstico muito sensível, observando-se, neste caso, captação em nervos raquidianos e no VI par direito. Pretendemos demonstrar a dificuldade diagnóstica desta patologia com manifestações clínicas atípicas.

### EP-210 - CLOROMA INTRAMEDULAR: UMA FORMA RARA DE RECIDIVA DA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

**Maria Fortuna Baptista**<sup>1,2</sup>; Catarina Serrão<sup>1,2</sup>; Catarina Rodrigues<sup>1,2</sup>; Vanessa Carvalho<sup>1,2</sup>; Ana Patrícia Antunes<sup>1,2,3</sup>; Luísa Albuquerque<sup>1,2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introdução:** O sarcoma mielóide/granulocítico, também chamado cloroma ou, mais recentemente, tumor mielóide extramedular, consiste numa massa tumoral de células granulocíticas imaturas numa região anatómica fora da medula óssea, que pode complicar uma minoria de doentes com leucemia mielóide aguda (LMA). O envolvimento do sistema nervoso central (SNC) é raro, sendo o envolvimento intraparenquimatoso da medula espinhal excepcionalmente raro.

**Caso Clínico:** Homem de 76 anos, com diagnóstico de leucemia mielóide aguda em Out/20 considerada controlada em Jan/22 e mielofibrose JAK2 V617F positiva em Jan/22. Em Março/22, inicia subitamente dor lombar e diminuição da força dos membros inferiores, em repouso, sem envolvimento esfinteriano. Os sintomas apresentaram carácter flutuante ao longo de 24 horas. Negava febre, infeções e imunizações ou trauma recentes. No exame neurológico apresentava paraparesia com

força contra gravidade, de predomínio distal e pior à esquerda, hipostesia álgica com nível em L2 e hipopalestesia até às cristas ilíacas, reflexos osteotendinosos aquilianos abolidos, rotulianos +/- e reflexos cutâneo plantares sem resposta. Avaliação laboratorial sem alterações incluindo hemograma, fórmula leucocitária e plaquetas. Estudo de velocidades de condução sem evidência de lesão de nervo periférico. RM dorsal e lombar com hipersinal centromedular T2 e STIR e expansão do cone medular (na região de D11 e D12), com realce após gadolínio. Líquor mostrou pleocitose ligeira (17 células/mm<sup>3</sup> mononucleadas) e hiperproteinorráquia (78 mg/dL), exames microbiológicos e imunofenotipagem negativos e exame anatomo-patológico revelou células blásticas com positividade para mieloperoxidase CD34. Realizou pulso de metilprednisolona durante 5 dias e posteriormente quimioterapia intratecal tripla com resolução imagiológica.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de envolvimento intramedular do cone medular e meníngeo secundário a invasão por LMA. Apesar de ser um diagnóstico raro, deve ser incluído no diagnóstico diferencial de síndromes mielorrádicares em doentes com história de doenças mielodisplásicas.

## EP-211 - LINFOMA INTRAVASCULAR CÉLULAS B: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Marta Magriço<sup>1</sup>; Filipa Serrazina<sup>1</sup>; Rita Ventura<sup>1</sup>; André Sobral-Pinho<sup>1</sup>; Catarina Albuquerque<sup>1</sup>; Daniel Gomes Pinto<sup>1</sup>; João Pedro Marto<sup>1</sup>

1-Hospital Egas Moniz

**Introdução:** O linfoma intravascular de células B é uma entidade rara e agressiva, caracterizada pela proliferação de linfócitos B no lúmen dos vasos de pequeno e médio calibre. A apresentação clínica caracteriza-se pelo envolvimento do sistema nervoso central e sintomas constitucionais. Contudo, a sua apresentação clínica heterogênea e a ausência de achados específicos tornam o seu diagnóstico um desafio.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso clínico de uma mulher, de 88 anos, com história pessoal conhecida de hipertensão arterial, admitida no serviço de urgência por quadro caracterizado por diminuição de força muscular reportada aos membros inferiores e retenção urinária com duas semanas de evolução. Ao exame neurológico destacava-se paraparésia grau 4, flácida, simétrica, arreflexica, RCP extensores e apalestesia até à crista ilíaca, bilateral. O estudo complementar com RM dorso-lombar revelou hipersinal multifocal na ponderação T2, nas regiões C5-C6, D4-D6 e D12-L2, esta última com captação após administração de gadolínio. RM-CE sem alterações de relevo. Punção lombar revelou hiperproteinorráquia (221 mg/dL), 2 mononucleares e presença de BOC tipo 4. TC-TAP e PET corpo sem alterações de relevo. Admitindo uma mielite de etiologia imunomediada, cumpriu 3 dias de metilprednisolona 1g, 5 dias de IG e posteriormente 3 sessões de plasmáferese. Contudo, apresentou agravamento progressivo com alteração do estado mental e crises epiléticas, acabando por falecer 2 meses após o início do quadro. Em autópsia, confirmou-se o diagnóstico de um linfoma intravascular de células B, com envolvimento preponderante da medula espinhal.

**Conclusão:** O presente caso ilustra uma apresentação clínica rara do linfoma intravascular, como mielite longitudinalmente extensa multifocal. Não obstante, o envolvimento exclusivo do SNC é raro e representa uma dificuldade diagnóstica. Realça-se a importância de considerar este diagnóstico no diferencial de doentes idosos, com mielite longitudinalmente extensa e agravamento clínico rapidamente progressivo com envolvimento multifocal do SNC.

## EP-212 - UM DIAGNÓSTICO ESPINHOSO PARA UMA POLINEUROPATIA CRANIANA SUBAGUDA

Tiago Oliveira<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>; Mafalda Delgado Soares<sup>1</sup>; Rute Relvas<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** As polineuropatias cranianas apresentam múltiplas etiologias, incluindo a infiltração tumoral secundária. Descreve-se o caso clínico de polineuropatia craniana com evolução subaguda, secundária a invasão perineural tumoral de vários nervos cranianos (III, V, VI, VII) por um carcinoma espinocelular.

**Caso Clínico:** Homem de 80 anos, com antecedentes de carcinoma espinocelular malar direito e neoplasia intraepitelial da conjuntiva direita. Cinco meses após excisão total de ambos, iniciou quadro de diplopia binocular, com parésia da abdução, supravisão e infravisão ocular direitas, hipoacusia, hipostesia facial álgica e tátil (em território de V1 e V2), parésia facial do tipo periférica e atrofia temporal ipsilaterais.

Admitindo-se quadro de polineuropatia craniana, foi realizada TC-CE e órbitas, sem alterações. Estudo citoquímico do LCR com 6 células, negativo para etiologias infecciosas e para células neoplásicas. Estudo analítico sérico negativo para etiologia autoimune ou infecciosa. Realizou RM-CE e cervical que revelou espessamento e captação de gadolínio no ramo mandibular do trigémio, fossa pterigopalatina, foramen redondo e gânglio de Gasser direitos, coexistindo ainda envolvimento do nervo facial direito no seu trajecto intra-timpânico, no entanto, sem captação de contraste.

Perante os antecedentes oncológicos descritos, considerou-se como mais provável a hipótese de infiltração tumoral, pelo que, foi ainda realizada uma TC-TAP, que não revelou alterações. Não foi realizada biópsia cerebral ou de nervo, sendo que, por ausência de indicação cirúrgica, foram ainda iniciadas radioterapia e imunoterapia (cemiplimab) dirigidas a carcinoma espinocelular, com boa resposta imagiológica, mantendo-se estáveis, no entanto, os achados clínicos previamente descritos.

**Conclusão:** O caso descrito realça a relevância de equacionar os antecedentes pessoais médicos e cirúrgicos do doente no estudo das polineuropatias cranianas, realçando-se ainda a importância da terapêutica oncológica dirigida perante forte suspeita clínica de polineuropatias cranianas secundárias a invasão tumoral, mesmo na ausência de diagnóstico histológico definitivo.

## EP-213 - PARTIAL THIRD NERVE PALSY AND HORNER'S SYNDROME AS A MANIFESTATION OF INFILTRATIVE SUPERIOR ORBITAL FISSURE DISEASE

André Sobral-Pinho<sup>1</sup>; Sara Matos<sup>2</sup>; André Jorge<sup>2</sup>; Ana Inês Martins<sup>2,3</sup>; João Lemos<sup>2,3</sup>

1-Neurology Department, Lisboa Ocidental Hospital Centre, Lisbon, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Superior orbital fissure syndrome is an infrequent syndrome caused by lesions located immediately anteriorly to the orbital apex, usually involving the CNs III, IV, VI, the ophthalmic division of CN V, and the sympathetic fibers. It has been associated with trauma, tumors, etc. Patients typically present with complete ophthalmoplegia, pupil dilation, lacrimal hyposecretion and forehead anesthesia. However, incomplete forms, often evidencing CNIII divisional palsy, have been reported, and result in atypical/challenging presentations.

**Case Report:** A 73-year-old male with a history of polymorphous adenocarcinoma of the oral cavity, treated with partial maxillectomy and subsequent margin enlargement and adjuvant radiation at the age of 71, presented with a 6-month history of vertical binocular diplopia and left-sided ptosis. Exam showed right and left pupil diameter 5/4mm in dark and 3/2mm in light, respectively. He had a 4 mm left ptosis. Ocular ductions revealed limitation of supraduction in the left eye. There was questionable left forehead sensory loss. The use of apraclonidine 1% successfully reversed anisocoria after 45 minutes, and Hess test revealed limitation of the left superior rectus, confirming the presence of a left Horner's syndrome and superior division CN III palsy. The above combination suggested tumoral re-growth to the superior orbital fissure. Orbit MRI showed gadolinium enhancement in the left superior orbital fissure, pterygopalatine fossa and foramen rotundum, consistent with perineural tumor spread. The patient underwent additional radiotherapy, showing lesion stability on MRI, 4 months later. However, after 1 year, there was tumor growth and additional intracranial invasion, and palliative chemotherapy was initiated.

**Conclusion:** Simultaneous occurrence of CN III superior divisional palsy and Horner's syndrome is a rare event and can localize to the superior orbital fissure at its middle segment.

## EP-214 - OFTALMOPLÉGIA DOLOROSA COMO MANIFESTAÇÃO DE CARCINOMA UROTELIAL

Joana Barbosa<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>; Cristina Semedo<sup>1</sup>; Rui Matos<sup>1</sup>  
1-Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** A síndrome de Tolosa-Hunt é caracterizado por quadro de oftalmoplegia dolorosa. Torna-se imperativo excluir causas secundárias.

As metástases cerebrais são mais comuns do que tumores primários no SNC. O carcinoma urotelial apresenta múltiplas formas de evolução, sendo a metastização cerebral rara.

Apresentamos um caso de oftalmoplegia dolorosa provocado por uma metástase no seio cavernoso.

**Caso Clínico:** Mulher, 81 anos, autónoma.

Recorre ao serviço de urgência por quadro de oftalmoparesia dolorosa esquerda e diminuição da acuidade visual homolateral, com uma semana de evolução. Episódio de lombalgia e hematúria quatro meses antes, assintomática desde então. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes.

A observação apresentava baixa acuidade visual olho esquerdo, anisocória (pupila esquerda miótica), ptose, defeito pupilar aferente relativo esquerdo, paresia completa da abdução do olho esquerdo e incompleta na adução, diplopia horizontal.

Excluiu-se patologia oftalmológica. TC-CE e angio-TC relatada como normal. LCR inocente, negativo para células neoplásicas.

Por hipótese de síndrome de Tolosa-Hunt iniciou corticoterapia, observando-se agravamento das queixas com dor descontrolada, amaurose e paresia total do olho esquerdo.

Revedo as imagens, observou-se lesão no seio cavernoso esquerdo, confirmado por RM-CE que revelou também lesões na calote craniana hiperintensas em FLAIR e captantes.

Analiticamente, aumento da GGT, FA e PCR. Marcador tumoral CYFRA 21.1 positivo.

O estudo foi complementado com TC de corpo e Uro-TC, concluindo-se presença de neoplasia renal direita com metastização hepática e cerebral.

Biópsia hepática compatível com carcinoma urotelial.

A doente faleceu 2 meses após o internamento por progressão da doença.

**Conclusão:** O caso revela a importância da exclusão de patologia secundária em doentes com suspeita de Tolosa-Hunt. Revela ainda um local raro de metastização numa patologia também ela com metastização pouco frequente para o SNC.

Apesar de não ter sido feita biópsia da lesão, o rápido crescimento aponta para carcinoma do urotélio metastizado versus meningioma, também frequente nesta localização.

## EP-215 - AVALIAÇÃO DE UM DIAGNÓSTICO "SMART"

Denil Tribovane<sup>1</sup>; João Oliveira<sup>1</sup>; Ana Braz<sup>1</sup>  
1-Hospital Beatriz Ângelo

**Introdução:** A síndrome SMART (*stroke-like migraine attacks after radiation therapy*) constitui uma complicação rara e tardia da radioterapia holocraniana que pode apresentar anos após a radioterapia e possui aspectos imagiológicos específicos. Os pacientes recorrem habitualmente com a sintomatologia de cefaleias recorrentes, epilepsia e défices neurológicos paroxísticos focais, como por exemplo hemiparesia, afasia, hemianopsia ou *neglect*.

**Caso Clínico:** Um homem de 47 anos com antecedentes pessoais de radioterapia holocraniana por tumor do cerebelo não especificado, recorre à consulta de neurologia com queixas de enxaquecas "de novo" com agravamento recente. O exame neurológico e as análises laboratoriais não apresentavam valorizáveis alterações. Foi solicitada uma RM do crânio para exclusão de lesões intracranianas, que demonstrou espessamento cortical parieto-occipital direito, com padrão de restrição à difusão cortical regional e realce de sinal RM cortical giriforme nas imagens T1 após administração endovenosa de gadolínio. Tendo em conta os antecedentes terapêuticos do examinado e as características imagiológicas descritas, a hipótese de diagnóstico de síndrome SMART foi proposta e sugerida reavaliação a médio prazo que demonstrou, após 2 semanas e 3 meses, redução progressiva e resolução do espessamento cortical e do realce de sinal RM, bem como resolução da sintomatologia do paciente.

**Conclusão:** A síndrome SMART constitui uma entidade cuja fisiopatologia é pouco esclarecida e sub-diagnosticada, existindo poucos casos reportados na literatura.

No caso de perda de controlo farmacológico da epilepsia nos pacientes que possuam patologia epiléptica de base, a possibilidade de recorrência tumoral em pacientes submetidos a radioterapia para tumores encefálicos estabelece diagnóstico diferencial com esta síndrome, devendo ser considerada e, portanto, a vigilância imagiológica é necessária.

Para um diagnóstico e tratamento adequado, é importante que os clínicos reconheçam esta entidade e os seus aspectos imagiológicos característicos, bem como a evolução temporal, de forma a otimizar a abordagem nestes pacientes.

## EP-216 - TROMBOFLEBITE COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE UM TUMOR DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Ana Margarida Lopes Simões<sup>1</sup>; Tânia Ferreira<sup>1</sup>; Ana Isabel Santos<sup>1</sup>  
1-USF "A Ribeirinha", ULS Guarda

**Introdução:** Na prática clínica diária de um médico de família surgem frequentemente queixas associadas a patologia crónica. No entanto, por vezes, esta sintomatologia pode mascarar um quadro clínico de maior gravidade.

**Caso Clínico:** Senhora de 73 anos com antecedentes pessoais relevantes para HTA, DM tipo 2, excesso de peso, dislipide-

mia, osteartrose, história de TVP 5 anos antes e tromboflebite. Recorreu à consulta de intersubstituição por queixas de dor no membro inferior direito com 1 dia de evolução. Referia, também, cefaleia na região frontoparietal direita com um ano de evolução (TC-CE já realizada anteriormente, sem alterações). Ao exame objetivo destacava-se discreto rubor a nível do tornozelo direito, sem outros sinais inflamatórios. Ao exame neurológico apresentava assimetria da mímica facial, discreta instabilidade da marcha, mas com força muscular mantida. Após ter sido encaminhada para o serviço de urgência (SU) realizou TC-CE, que revelou uma lesão hiperdensa nodular com pequenas calcificações, em íntima relação com o átrio do ventrículo lateral de 21x18 mm, com limites bem definidos, sem edema envolvente. Foi pedida a colaboração do médico de família no sentido solicitar uma RM-CE urgente. Esta, relevou uma lesão expansiva intra-axial parahipocampal esquerda, com extensão ao corpo caloso e múltiplas áreas hemorrágicas e em vários estádios no seu interior que capta contraste de forma heterogénea, sugerindo provável lesão de alto grau da série glial.

**Conclusão:** A clínica manifestada (cefaleia e quadro sensitivo) e os achados focais ao exame neurológico foram enquadrados numa lesão ocupante de espaço, de crescimento relativamente rápido, provável neoplasia. Este caso demonstra a importância que o Médico de Família desempenha no seguimento continuado do doente. Quando a sintomatologia é persistente, torna-se fundamental excluir as causas mais comuns e conhecidas, mas sem nunca esquecer eventuais patologias menos frequentes que requerem uma investigação mais dirigida e aprofundada.

## EP-217 - CAR T CELLS E NEUROTOXICIDADE

**Diogo Antão<sup>1</sup>; José Bandeira Costa<sup>1</sup>; Miguel Sousa<sup>2</sup>; Gilda Teixeira<sup>3</sup>; Joana Marques<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2-Unidade de Cuidados Intensivos, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 3-Unidade de Transplante de Medula, Instituto Português de Oncologia de Lisboa

As terapêuticas com *Chimeric antigen receptor (CAR) T cells* têm sido promissoras no tratamento de leucemias e linfomas de células B, porém vários efeitos tóxicos têm surgido associados a estas técnicas – síndrome de libertação de citocinas e neurotoxicidade, que se manifesta com afasia, encefalopatia, tremor, crises epilépticas e edema cerebral. O *immune effector cell encephalopathy (ICE) score* avalia a presença da síndrome de neurotoxicidade associada a células efectoras imunes (ICANS) – alterações no discurso, orientação, escrita, atenção e afasia.

Doente do sexo masculino, 48 anos, com diagnóstico de linfoma não-Hodgkin difuso de grandes células B na 3ª recidiva após protocolos R-CHOP e ESHAP. Foi proposto para CAR-T (axicabtagene ciloleucel). Ao 1º dia pós-infusão, inicia febre e ao 4º dia é pedida avaliação por Neurologia por sonolência. Ao exame neurológico apresentava sonolência, lentificação psicomotora e dificuldade na escrita. À avaliação ICE, apresentava um score de 8 (erros na escrita e na prova de cálculo). TC-CE sem alterações. Foi, ainda, realizada punção lombar que mostrou 2 células, hiperglicorráquia e hiperproteínorráquia – sugestivo de disfunção da barreira hematoencefálica, bem como anticorpos anti-Yo positivos (fraco). Restante estudo de auto-anticorpos, anticorpos anti-neuronais, serologias virais e estudo microbiológico do LCR foi negativo. Iniciou tocilizumab e dexametasona 20 mg *qid*, com melhoria progressiva do quadro e pontuação de 10/10 no questionário ICE após 72 horas. Assumiram-se assim as alterações neurológicas a ICANS, com eficaz resposta à terapêutica instituída. O doente, porém, veio a falecer 26 dias depois por patologia torácica aguda não-esclarecida.

As CAR-T *cells* têm revolucionado o tratamento das doenças hematológicas e de alguns tumores sólidos. A síndrome de libertação de citocinas pode ter efeitos devastadores e potencialmente fatais, pelo que o diagnóstico do ICANS pelo neurologista e com questionários sistematizados permite detectar toxicidade precocemente e potencialmente melhorar o *outcome* para o doente e sua doença oncológica.

## EP-218 - ENCEFALITE PARANEOPLÁSICA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-SEZ6L2

**Inês Gomes<sup>1</sup>; José Miguel Alves<sup>1</sup>; Ângela Maresch<sup>2</sup>; Rosário Cunha<sup>2</sup>; Diogo Carneiro<sup>1</sup>; Ana Morgadinho<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:** As síndromes neurológicas paraneoplásicas ocorrem em 1 em cada 300 doentes com neoplasia e têm por base fisiopatológica um processo imuno-mediado, suportado pela deteção de anticorpos anti-neuronais específicos. Os anticorpos anti-SEZ6L2 foram identificados pela primeira vez em 2014. Estão descritos 6 casos de encefalite com este anticorpo, com manifestações predominantemente cerebelosas, mas nenhum com associação conhecida a neoplasia.

**Caso Clínico:** Mulher de 63 anos, com antecedentes de hipotiroidismo e hiponatremia recorrente em estudo desde há 3 anos, internada por quadro de defeito de memória e alteração da marcha com 15 dias de evolução. Ao exame neurológico verifica-se disfunção mnésica grave (MMSE 13/30), disartria, decomposição dos movimentos oculares, ataxia apendicular bilateral e axial e incapacidade para marcha. Estudo analítico incluindo doseamentos vitamínicos, serologias, auto-imunidade sistémica, marcadores tumorais e painel de autoimunidade neurológica negativo, exceto para anticorpos anti-GABABr (positivos em título baixo no soro, mas não no LCR). LCR com hiperproteínorráquia, elevação da proteína-Tau e pesquisa da proteína 14-3-3 negativa. EEG seriados sem atividade epilética. RM-CE a revelar atrofia ligeira dos hipocampus e hiperintensidade em T2 do hipocampo direito. TC tóraco-abdomino-pélvica não identificou neoplasia oculta. Um estudo alargado sérico e de LCR por técnica de imunofluorescência identificou positividade para uma proteína nova, que levou posteriormente ao reconhecimento de anticorpos anti-SEZ6L2. A doente realiza PET corporal que mostra conglomerado adenopático mediastínico subcarinal, que correspondia, na biópsia aspirativa transbrônquica, a um carcinoma de células pequenas do pulmão, estadio IIIC. Clinicamente, o desfecho foi fatal, apesar de terapêutica com metilprednisolona e imunoglobulina endovenosas.

**Conclusão:** A SEZ6L2 é uma proteína transmembranar do tipo I altamente expressa no hipocampo e cerebelo, mas também em tumores do pulmão. Este é o primeiro caso de encefalite associada a anticorpos anti-SEZ6L2 numa doente com carcinoma do pulmão e representa a importância da multidisciplinaridade para a inovação diagnóstica e adequação terapêutica.

## EP-219 - POLINEUROPATIA CRANIANA COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE LINFOMA NÃO-HODGKIN

**Rita Ventura<sup>1</sup>; Vítor Ferreira<sup>1</sup>; Danna Krupka<sup>1</sup>; Inês Freire<sup>2</sup>; João Pedro Marto<sup>1</sup>**

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

**Introdução:** Os linfomas, maioritariamente subtipos não-Hodgkin, afetam ocasionalmente o sistema nervoso periférico (SNP), podendo manifestar-se com quadros de polineuropatia craniana, por mecanismos de compressão, infiltração direta, disseminação hematogénea ou fenómeno paraneoplásico.

**Caso Clínico:** Homem de 67 anos de idade, sem antecedentes de relevo, admitido por quadro com cerca de 1 mês de evolução de alteração da sensibilidade da hemiface direita, a que se somou diplopia binocular nos 15 dias anteriores. Ao exame neurológico a destacar sinais de disfunção completa do III par craniano direito, hipostesia álgica nos territórios V2-V3 direitos, parésia do VI par craniano esquerdo e parésia do XII par craniano direito. RM-CE documentou espessamento e captação de gadolínio nos III e V pares cranianos direitos e VI par craniano esquerdo. Analiticamente monocitose relativa 18%. Punção lombar com citoquímico sem alterações, imunofenotipagem com 12,5% células B monoclonais (positivo para Kappa, CD20 e CD38), confirmando infiltração neoplásica do LCR. TC-TAP com identificação de adenopatias axilares e mediastínicas, com hipercaptação em PET de corpo na mesma topografia. Biópsia ganglionar axilar confirmou diagnóstico de linfoma não-Hodgkin difuso de grandes células B. Doente iniciou terapêutica com ciclos de quimioterapia periférica (esquema R-CHOP) e intratecal, contudo sem melhoria neurológica.

**Conclusão:** A polineuropatia craniana é uma complicação infrequente de doentes com linfoma não-Hodgkin, sendo particularmente raro corresponder à sua manifestação inaugural. É necessário existir um baixo nível de suspeição para esta etiologia de forma a permitir um rápido diagnóstico e tratamento dirigido.

## EP-220 - UMA CAUSA RARA DE DISCROMATÓPSIA ADQUIRIDA UNILATERAL

**Diogo Antão<sup>1</sup>; José Bandeira Costa<sup>1</sup>; João Passos<sup>1</sup>; Joana Lobato<sup>2</sup>; Diogo Maleita<sup>3</sup>; Ilda Costa<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2-Serviço de Hematologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 3-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

**Introdução:** A discromatopsia adquirida é uma alteração da visão cromática associada a lesão retiniana ou do nervo óptico, descrita associada a doenças auto-imunes, infecciosas, granulomatosas, paraneoplásicas ou desmielinizantes.

**Caso Clínico:** doente do sexo feminino, 60 anos, com neurofibromatose tipo 1 e leucemia linfoblástica aguda B cromossoma Philadelphia+ em remissão sob 2ª linha terapêutica com blinatumomab e ponatinib. Recorreu de urgência com alteração da visão cromática do olho esquerdo (OE) de novo ao acordar. Ao exame neurológico destacava-se palidez papilar esquerda. Na observação oftalmológica, apresentava edema do disco óptico, sem inflamação intra-ocular - não sugestiva de oclusão da artéria central da retina. Apresentava PCR <0,04 mg/dL. TC-CE e angio-TC sem alterações. Referiu diminuição da acuidade visual do OE ao 5º dia. Apresentava defeito pupilar aferente relativo, contagem de dedos apenas possível a 1 metro e dor à mobilização ocular. A punção lombar (PL) mostrou 15 células/mm<sup>3</sup> (100% linfócitos), hiperproteinorráquia (73,6 mg/dL), microbiologia negativa, exame citológico não revelou células B. Assumiu-se nevrite óptica de provável etiologia isquémica ou tóxica (quimioterapia). Realizou, no entanto, metilprednisolona 5 dias seguida de prednisolona 5 dias, com melhoria parcial (mantendo dessaturação da cor vermelha). Suspendeu o blinatumomab e ponatinib. Os potenciais evocados visuais foram compatíveis com disfunção pré-

-quiasmática à esquerda. A RM-CE e das órbitas, 15 dias depois, não apresentava alterações. Nova diminuição da acuidade visual ao 3º mês, com contagem de dedos apenas possível a meio metro. Repetiu PL com citometria de fluxo que demonstrou disseminação meníngea por Linfoblastos B. A RM das órbitas revelou restrição à difusão do segmento intra-orbitário do nervo óptico esquerdo e realce subaracnoideu da bainha do nervo - sugestivo de envolvimento pelo processo hemato-oncológico.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de discromatopsia com etiologia rara. Pretendemos, assim, alertar para a presença de outras etiologias mais raras como a disseminação meníngea ou a infiltração neoplásica do nervo.

## EP-221 - UM CASO ATÍPICO DE ASTROCITOMA MULTICÊNTRICO

**Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Isabel Vidal<sup>2</sup>; José Pimentel<sup>3</sup>; Rafael Roque<sup>2</sup>**  
1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca; 2-Hospital Santa Maria; 3-Hospital CUF Descobertas

**Introdução:** Frequentemente os gliomas apresentam-se como lesões solitárias, sendo que as multifocais, ou multicêntricas, têm uma incidência de 0,5%-20%. Na sua maior parte, a histologia das diversas lesões é semelhante, embora estejam descritos raros casos de lesões multicêntricas com histologia díspar.

**Caso Clínico:** Doente com 35 anos, gravidez de 27 semanas, apresentou-se no SU por crises tónico-clónicas bilaterais. A RM-CE revelou uma lesão fronto-basal, sugestiva de um glioma de baixo grau. Foi submetida a uma cesariana em combinação com uma craniotomia, com remoção subtotal da lesão.

A avaliação Neuropatológica revelou tratar-se de um astrocitoma difuso, *IDH1* mutado (grau 2 da OMS). O estudo imunocitoquímico revelou mutação do gene *ATRX*.

Após cerca de um ano e 9 meses, a RM-CE identificou uma recidiva na região fronto-basal. Nesse contexto, foi submetida a Radioterapia (conformacional 3D), com administração total de 54 Gy em 30 frações, seguida por quimioterapia com PCV.

Após 6 anos, a RM-CE identificou uma lesão cerebelosa adjacente ao IV ventrículo. A biópsia estereotáxica revelou tratar-se de um astrocitoma difuso, *IDH1* mutado (grau 2 da OMS). O estudo imunocitoquímico revelou uma vez mais mutação do gene *ATRX* e o estudo citogenético confirmou a mutação *Arg132His* do gene *IDH1*, sem deleção do gene *CDKN2A*.

A doente foi submetida a radioterapia de intensidade modulada, com administração total de 54 Gy em 30 frações, seguida de quimioterapia adjuvante com temozolamida.

A última RM-CE, 1 mês depois, demonstrava estabilidade imagiológica das lesões supra e infratentorial.

**Conclusão:** De acordo com a revisão bibliográfica realizada, este é provavelmente o primeiro caso descrito de astrocitomas multicêntricos com localização supra e infratentorial, sendo que neste caso ambas as lesões apresentam características histopatológicas sobreponíveis. Admite-se a possibilidade de que a lesão infratentorial corresponda a lesão metastática com origem na lesão supratentorial, embora a via de disseminação não esteja esclarecida.

## Genética

## EP-222 - ESTRATÉGIA DIAGNÓSTICA NUMA COORTE DE LEUCOENCEFALOPATIAS HEREDITÁRIAS NÃO METABÓLICAS

**António Costa<sup>1</sup>; João Moura<sup>1</sup>; Liliana Igreja<sup>2</sup>; Elaine Aires<sup>1</sup>; Ana Martins Silva<sup>1</sup>; Ana Paula Sousa<sup>3</sup>; Rui Felgueiras<sup>1</sup>; Ricardo Taipa<sup>5</sup>;**

Jorge Oliveira<sup>4</sup>; João Parente Freixo<sup>4</sup>; Marina Magalhães<sup>1</sup>; Joana Damásio<sup>1,4</sup>; Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto. Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto. Portugal; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto. Portugal; 4-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; 5-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto. Porto. Portugal

**Introdução:** As leucoencefalopatas hereditárias encerram elevada heterogeneidade genética e sobreposição fenotípica. As terapias génicas tornaram o seu diagnóstico molecular ainda mais relevante.

**Objectivos:** Caracterização clínica/molecular de uma coorte de leucoencefalopatas hereditárias não-metabólicas, diagnosticadas no adulto.

**Métodos:** Estudo unicêntrico, retrospectivo, de doentes com leucoencefalopatas hereditárias não-metabólicas. Colheita de dados demográfico-clínicos e genéticos de acordo com protocolo.

**Resultados:** A coorte é constituída por 55 doentes (54,5% feminino; 43,6% início pediátrico). As formas de apresentação mais frequentes incluíram alterações cognitivas (50%), doenças do movimento (35,7%) e síndrome piramidal (32,1%). A estratégia inicial para o diagnóstico genético passou por, em 34 doentes abordagem dirigida a gene único (taxa de diagnóstico [TD] de 7%), em 19 painel *multigene* (TD 31,6%), em 1 arrayCGH (TD 100%), noutro cariótipo (TD 0%). Três doentes realizaram estudo dirigido de variante familiar. Nos casos com abordagem inicial inconclusiva, as estratégias diagnósticas seguintes foram: 26 doentes painel *multigene* (TD 15,4%), 2 estudo dirigido (TD 14,3%), e noutros 2 mendelioma (TD 0%). Na ausência de diagnóstico efetuou-se, numa terceira fase, em 5 doentes mendelioma, 1 doente neuroexoma, noutro arrayCGH, noutro cariótipo (todos com TD 0%), e noutro painel *multigene* (TD 100%). Obteve-se um diagnóstico definitivo em 17 doentes (30,9% da coorte); os mais frequentes: doença de Pelizaeus-Merzbacher, *vanishing white matter disease*, síndrome de Aicardi-Goutières, e leucoencefalopatia associada ao HTRA1, com 3 doentes cada. O tempo médio apresentação-diagnóstico foi 26,5 anos (2-54).

**Conclusão:** Muitos doentes com suspeita de leucoencefalopatas hereditárias permanecem sem diagnóstico definitivo, como observado. A estratégia diagnóstica foi variada, destacando-se o recurso a painéis *multigene* numa segunda fase da investigação. Um diagnóstico conhecido na família foi um fator importante no diagnóstico definitivo, mas excluindo-o, os painéis *multigene* apresentaram a maior TD. Com este trabalho otimizar-se-á os recursos diagnósticos, permitindo obter TD mais elevadas nas leucoencefalopatas hereditárias.

## EP-223 - OFTALMOPLÉGIA EXTERNA PROGRESSIVA AUTOSSÓMICA DOMINANTE ASSOCIADA A MUTAÇÃO DO GENE *RRM2B*

Alexandre Aldomiro<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>; Gonçalo Bonifácio<sup>1</sup>; Janice Alves<sup>1</sup>; Joana Barbosa<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** Estão descritos quatro fenótipos associados a mutações patogénicas do gene *RRM2B*, localizado no braço longo do cromossoma 8. Um dos fenótipos mais comuns é a oftalmoplegia externa progressiva autossómica dominante, caracterizada por uma oftalmoplegia dos músculos oculares extrínsecos, como o nome indica. Outros sintomas associados incluem

ptose, hipoacusia neurosensorial, fraqueza muscular proximal, fadiga, disfunção bulbar, distúrbios gastrointestinais, ataxia, disfunção cognitiva, distúrbios do humor, neuropatia sensitiva axonal periférica e endocrinopatias. A idade média de aparecimento da doença é aos 46 anos. Habitualmente é hereditária (mas pode ser esporádica) e os sintomas são de agravamento progressivo e intensidade variável. Não existe cura, estando recomendada a vigilância e medidas de suporte.

**Caso Clínico:** Uma mulher de 69 anos, com antecedentes de depressão e hipotiroidismo, apresentou-se na consulta com disfonía, estrabismo convergente do olho direito, diplopia na supraversão (de início há 20 anos) e instabilidade postural. A mãe da utente também tinha história de diplopia. Ao longo dos 4 anos seguintes os sintomas agravaram e a doente desenvolveu disfagia para líquidos e surdez neurosensorial ligeira. A TC-CE, RM-CE, EMG e campimetria não apresentavam alterações. A cortina de Hess demonstrou limitação na supraversão e o painel genético revelou a variante *c.328C>T* do gene *RRM2B*. Foi estabelecido o diagnóstico de oftalmoplegia externa progressiva.

**Conclusão:** Existem casos descritos da mutação *c.328C>T* do gene *RRM2B* associados ao fenótipo de encefalomiopatia, mas na nossa pesquisa não encontramos associações desta variante com a oftalmoplegia externa progressiva. No entanto esta é uma doença rara com um número reduzido de casos descritos, pelo que os parâmetros recomendados para o diagnóstico incluem um quadro clínico sugestivo associado a uma variante patogénica do gene *RRM2B*, critérios cumpridos pela utente e apoiados pela história familiar.

## EP-224 - MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS NA SÍNDROME FLOATING-HARBOR

José Miguel da Silva Alves<sup>1</sup>; Ana Sofia Morgadinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC) E.P.E., Coimbra, Portugal.

**Introdução:** A síndrome floating-harbor é uma doença genética rara, existindo apenas cerca de 100 casos descritos na literatura. É causada por mutações em heterozigotia no gene *SNF2-related cAMP response element-binding protein (CREBBP) activator protein (SRCAP)*, envolvido no crescimento e divisão celular. Os doentes com esta síndrome apresentam um fácies peculiar, atraso na mineralização óssea, anomalias músculo-esqueléticas, entre outras características menos frequentes. Em termos neuropsiquiátricos, está descrito que os doentes podem apresentar atraso no desenvolvimento da linguagem, disartria, défice cognitivo, alterações do comportamento e, mais raramente, crises convulsivas.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, de 32 anos, diagnosticado com síndrome *floating-harbor* confirmado geneticamente, seguido em consulta externa de Neurologia desde os 19 anos. Relativamente aos antecedentes pessoais, de destacar parto pré-termo (32 semanas de gestação) sem complicações durante a gravidez ou período neonatal. Antecedentes familiares irrelevantes. Na primeira consulta apresentava dificuldade na expressão verbal oral e escrita, sialorreia, alterações da marcha e enurese. Ao exame neurológico destacava-se a presença de blefarospasmo, disfonía, tiques motores simples e marcha com alguma instabilidade. Nos anos seguintes desenvolveu períodos de agitação psicomotora e episódios de incontinência fecal e urinária. Realizou RM-CE aos 20 anos de idade, que demonstrou a presença de discreta atrofia dos hemisférios cerebelosos e vérmis. Aos 25 anos, adquiriu gradualmente uma postura em anteflexão do tronco com agravamento das queixas de desequilíbrio e lentificação da marcha. Em termos terapêu-

ticos, de destacar a administração de toxina botulínica para o blefarospasmo, com resposta discreta, e para a sialorreia, com grande benefício.

**Conclusão:** Neste caso clínico verificamos, para além da presença de características clínicas previamente conhecidas na síndrome *floating-harbor*, algumas manifestações neurológicas que não tinham sido até então descritas na literatura, nomeadamente a presença de blefarospasmo, alterações da marcha, tiques motores e atrofia cerebelosa observada em RM-CE.

### EP-225 - MITOCHONDRIAL ENCEPHALOMYOPATHY, LACTIC ACIDOSIS, AND STROKE-LIKE EPISODES (MELAS) DEVIDO A MUTAÇÃO PONTUAL M.13513G>A NO GENE MT-ND5

Flavia Fleming<sup>1</sup>; Diana Valente<sup>1</sup>; Helena Machado<sup>1</sup>; João Raposo<sup>1</sup>; Laura Vilarinho<sup>2</sup>; Rafael Roque<sup>3</sup>; Inês Gil<sup>4</sup>; Francisco Bernardo<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 2-Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Ricardo Jorge, Porto; 3-Unidade de Neuropatologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 4-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Faro, Centro Hospitalar Universitário do Algarve

**Introdução:** *Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes* (MELAS) é uma doença mitocondrial causada por alterações genéticas no DNA mitocondrial com hereditariedade materna. As mutações mais frequentemente identificadas são as mutações pontuais *nt-A3243G* (80%) e *nt-T3271C* (10%). A variante *m.13513G>A* no gene *MT-ND5* raramente está associada à apresentação MELAS e pode surgir com fenótipos sobrepostos de doenças mitocondriais diferentes.

**Caso Clínico:** Mulher, 33 anos, com antecedentes de atraso do desenvolvimento psicomotor, doença renal crónica, síndrome de Wolff-Parkinson-White, neuropatia ótica bilateral e hipoacusia neurosensorial. A doente foi internada no Serviço de Neurologia por agravamento progressivo do seu estado de saúde habitual, caracterizado por desorientação, alteração da memória episódica, apraxia, alteração da linguagem e diminuição de força generalizada. No exame neurológico destacava-se encefalopatia, tetraparésia hipotónica simétrica, hiperreflexia miotática generalizada e ataxia. Analiticamente apresentava acidose láctica. O eletromiograma documentou sinais de miopatia. A ressonância magnética de neuroeixo revelou atrofia cerebelosa e múltiplas lesões hiperintensas em T2/FLAIR, com características de edema citotóxico, principalmente a nível cortical em ambos os hemisférios cerebrais e também com atingimento bilateral dos gânglios da base com áreas de restrição à difusão e com pico de lactatos na espectroscopia. O eletroencefalograma evidenciou sinais de disfunção cortical difusa sem atividade paroxística e a avaliação de LCR apresentava aumento dos lactatos. A biópsia muscular revelou alterações miopáticas inespecíficas com predomínio de existência de cores nas reações oxidativas. O estudo genético do DNA mitocondrial do sangue identificou a variante *m.13513G>A* no gene *MT-ND5*. O quadro clínico, laboratorial, imagiológico, neurofisiológico, neuropatológico e genético permitiu realizar o diagnóstico de MELAS.

**Conclusão:** Apresentamos um caso clínico de MELAS devido à variante *m.13513G>A* no gene *MT-ND5* que raramente é descrita nesta entidade clínica. Perante a suspeita clínica de MELAS e na ausência das mutações genéticas mais frequentes deve ser considerada a pesquisa de variantes menos comuns.

### EP-226 - CALCIFICAÇÃO DOS GÂNGLIOS DA BASE: O 4º METACARPO COMO PISTA DIAGNÓSTICA

André Fernandes<sup>1</sup>; Catarina A. Pereira<sup>2</sup>; Margarida Almeida<sup>2</sup>; Carolina Soares<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE, Portugal; 2-Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, EPE, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE, Portugal.

**Introdução:** A deposição de cálcio nos gânglios da base é um achado imagiológico incidental frequente, sobretudo a partir da 6ª década de vida. Em indivíduos mais jovens deverá ser encarado como um achado patológico, podendo estar associado a distúrbios tóxico-metabólicos.

**Caso Clínico:** Homem de 20 anos, com antecedentes de hipotireoidismo sob suplementação e debilidade intelectual, que recorre ao Serviço de Urgência por crise tónico-clónica generalizada. Ao exame objetivo destaca-se síndrome dismórfica, nomeadamente face arredondada, pirâmide nasal de base alargada, baixa estatura e encurtamento do 4º metacarpo bilateralmente. Sem história familiar conhecida de distúrbio do neurodesenvolvimento e/ou dismorfia corporal. Foram revistos os registos pré-natais e perinatais, sem intercorrências clinicamente relevantes, incluindo as serologias do grupo TORCH. Ao exame neurológico apresentava atraso cognitivo evidente, sobretudo da linguagem. No estudo analítico básico foi identificado hipocalcemia grave de 1,08 mE/L (intervalo normal: 4,4-5,3 mE/L) e hiperfosfatemia. O estudo complementar revelou níveis aumentados de paratormona compatível com pseudohipoparatiroidismo (PHP). Realizou TC-CE com calcificação exuberante dos gânglios da base e tálamo e menos significativamente da substância branca frontal anterior bilateralmente e hemisfério cerebeloso direito. A radiografia das mãos confirmou encurtamento do 4º metacarpo bilateralmente. Iniciou levetiracetam 500mg bid, suplementação de cálcio, calcitriol e restrição dietética de fosfato. Foi oferecido estudo genético para investigação suplementar do PHP, tendo sido identificado uma variante patogénica em heterozigotia no gene *GNAS* [c.557\_560del p.(Lys186Argf\*17)], descrita na osteodistrofia hereditária de Albright. O estudo analítico subsequente confirmou normalização dos níveis fosfo-cálcio. Dado a ausência de recorrência de eventos epiléticos e EEG sem atividade epileptiforme, foi progressivamente descontinuado o fármaco antiepiléptico.

**Conclusão:** A calcificação dos gânglios da base em idade jovem impõe um desafiante diagnóstico diferencial. Apesar da importância dos métodos auxiliares de diagnóstico, o exame objetivo cuidado ainda é o pilar da orientação da marcha diagnóstica.

### EP-227 - PERTURBAÇÕES DA OCULOMOTRICIDADE NA PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 7

Filipe Godinho<sup>1</sup>; João Lourenço<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A paraparesia espástica hereditária tipo 7 (SPG7) é causada por mutação no gene da paraplegina. Apresenta variabilidade fenotípica reconhecida, incluindo ataxia cerebelosa, paraparesia espástica, neuropatia sensitivo-motora e neuropatia ótica. As perturbações da oculomotricidade são manifestações raras da doença.

**Objetivo:** Descrever a presença de perturbações da oculomotricidade em doentes com o diagnóstico de SPG7 e proceder a uma revisão bibliográfica.

**Metodologia:** Pesquisa na base de dados de Consulta de Movimento do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central de doentes com diagnóstico genético confirmado – total de 2 doentes. Registo em vídeo dos movimentos oculares para posterior análise, após consentimento do doente.

**Resultados:** Mulher de 38 anos, com SPG7 - c.1715C>T (homozigotia) e início dos sintomas aos 32 anos: ataxia cerebelosa, paraparesia espástica com hiperreflexia e disartria. Na avaliação dos movimentos oculares, sem limitação dos movimentos oculares, com sacadas horizontais ligeiramente hiperométricas e presença de nistagmo horizontal evocado pelo olhar. Sem alteração do reflexo vestibulo-ocular, sem desalinhamento vertical dos olhos na posição primária do olhar (PPO).

Homem de 43 anos, com SPG7 - c.1715C>T + c.1454\_1462del (heterozigotia composta) e início dos sintomas aos 35 anos: paraparesia espástica, pes cavus, ataxia cerebelosa, disartria e disfagia. Na avaliação dos movimentos oculares, apresenta ligeira limitação da supravisão ocular, diminuição da velocidade das sacadas nos planos horizontal e vertical e ligeira hipermetria das sacadas verticais no sentido inferior. Sem nistagmo espontâneo ou evocado pelo olhar, sem desalinhamento vertical dos olhos na PPO, reflexo vestibulo-ocular sem alterações

**Conclusão:** A SPG7 pode associar-se a alterações da oculomotricidade, sendo a diminuição da velocidade das sacadas verticais o achado mais consistente. Outros achados são variáveis, nomeadamente a limitação da supravisão do olhar, nistagmo ou reflexo vestibulo-ocular alterado. Assim, o exame dos movimentos oculares pode revelar-se fundamental no diagnóstico diferencial entre SPG7 e outras paraparesias espásticas hereditárias.

## EP-228 - FENÓTIPO ATÍPICO GRAVE DE LEUCOENCEFALOPATIA COM ATAXIA

**Catarina Correia Rodrigues**<sup>1</sup>; **Patrícia Lobo**<sup>1,2</sup>; **Filipa Falcão**<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-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** A leucoencefalopatia com ataxia é uma leucodistrofia autossómica recessiva rara resultante da mutação genética *CLCN2*. No fenótipo predomina a ataxia cerebelosa, e ainda presentes a retinopatia, atrofia óptica e infertilidade masculina. Por regra, o fenótipo é ligeiro e tem evolução benigna. A integração da epilepsia como manifestação desta entidade não é clara. Descrevemos o primeiro caso clínico manifestado por um fenótipo atípico grave.

**Caso Clínico:** Homem de 64 anos, caucasiano, apresentava quadro progressivo de demência a condicionar dependência total de terceiros, epilepsia focal e alteração do comportamento com apatia e abulia desde há 9 anos. Como antecedentes a destacar infertilidade por oligozoospermia. Filho de pais não consanguíneos, sem antecedentes familiares de patologia neurológica. No MOCA pontuava 18/30 e no restante exame neurológico apresentava espasticidade braquial direita, tetraparesia assimétrica, reflexos miotáticos presentes com hiporreflexia nos membros inferiores, sinal de Hoffman bilateral e marcha de base ligeiramente alargada. A avaliação neuropsicológica confirmou demência com envolvimento multidomínios, como defeito executivo e mnésico. Os electroencefalogramas não identificaram actividade epileptiforme. A RM-CE documentou hipersinal em T2/FLAIR com hipossinal correspondente em T1 do tracto cortico-espinhal bilateral incluindo fibras "U", corona radiata, braço posterior da cápsula interna, pedúnculos cerebrais e pedúnculos cerebelosos superiores e médios. Admitida

possível leucodistrofia, tendo em conta demência e envolvimento do sistema piramidal, com exame de imagem sugestivo. O painel genético para leucodistrofias identificou a mutação homogénea c.1709G>A no gene *CLCN2*, estabelecendo o diagnóstico de leucoencefalopatia com ataxia.

**Conclusão:** Descrevemos o primeiro caso de leucoencefalopatia com ataxia em que predomina um quadro de demência grave e epilepsia. Aos sinais cerebelosos frustes, especulamos sobre o possível contributo da síndrome cognitivo-afectiva do cerebelo na caracterização da disfunção cerebelosa neste caso. Admitimos tratar-se de um caso com fenótipo atípico, representativo de um curso de doença mais grave.

## EP-229 - CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E GENÉTICA DE SÉRIE DE DOENTES COM PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA

**Catarina Correia Rodrigues**<sup>1</sup>; **Vanessa Carvalho**<sup>1,2</sup>; **Anabela Valadas**<sup>1,2,3</sup>; **Miguel Coelho**<sup>1,2,3</sup>; **Leonor Correia Guedes**<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-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** As paraparesias espásticas hereditárias (PEH) constituem um grupo heterogéneo de doenças neurodegenerativas cujas manifestações clínicas únicas ou predominantes são a espasticidade associada a parésia dos membros inferiores. Estão presentemente identificados mais de 70 genes cujas mutações se associam a diferentes fenótipos clínicos, puros ou complexos, e a diferentes padrões de hereditariedade. A descrição de séries de casos clínicos com genótipo identificado pode contribuir para esclarecer o espectro fenotípico associado a cada forma genética.

**Objectivo:** Caracterização clínica e genética de série de doentes com PEH.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo clínico e molecular de série de doentes com o diagnóstico de PEH seguidos na consulta de neurogenética e de doenças do movimento do Hospital de Santa Maria, Lisboa.

**Resultados:** Foram identificados 24 doentes com PEH (58,3% do sexo feminino; idade média de início da sintomatologia 31 anos [8-53]). Foram encontradas mutações genéticas associadas a *SPG4* (7 doentes/29,2%), *SPG3A* (3/12,5%), *SPG76* (2/8%), *SPG11* (1/4,1%), *SPG31* (1/4,1%), *SPG28* (1/4,1%), no gene *NFU1* (1/4,1%), e variantes de significado incerto nos genes *TUBB4A* (2/8%) e *CCDC88C* (SCA40) (1/4,1%). Cinco doentes encontram-se em investigação (20,8%). As formas puras foram predominantes.

**Conclusão:** A caracterização clínica de formas raras de PEH na presente série de casos, e a possível associação a genes cujos fenótipos clássicos não incluem espasticidade e paraparesia pode contribuir para o esclarecimento do amplo espectro clínico e molecular associado às PEH.

## EP-230 - UMA DOENÇA FAMILIAR COM DUPLA FACE

**Carla Morgado**<sup>1</sup>; **Luís Costa**<sup>2</sup>; **Ricardo Maré**<sup>1</sup>; **Célia Machado**<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho

**Introdução:** A expansão GGGGCC do gene *C9ORF72* é a causa genética mais comum da esclerose lateral amiotrófica (ELA) e da demência frontotemporal (DFT), de transmissão au-

tossômica dominante. Nesta condição genética a variabilidade clínica pode dificultar o diagnóstico e tratamento atempado.

**Caso Clínico:** O caso índice da família apresentada é uma mulher, de 64 anos, com 4 anos de escolaridade, com antecedentes de hipotireoidismo e hipertensão arterial, referenciada para consulta de Neurologia por queixas mnésicas e alterações do comportamento. Ao exame neurológico sem sinais neurológicos focais. O estudo neuropsicológico mostrou defeito cognitivo de predomínio executivo/atencional com repercussão mnésica. Estudo analítico sem alterações. RM com redução de volume encefálico cortico-subcortical simétrico e PET com hipometabolismo cerebral esquerdo. Quatro anos após 1ª consulta, desenvolveu fraqueza na dorsiflexão do pé direito com reflexos osteotendinosos presentes e simétricos. Apresentava fasciculações dos gastrocnêmios e músculos dorsais. RM medular sem alterações e EMG com evidência de fasciculações dos 4 membros em repouso e potenciais de fibrilação. Prosseguiu-se para estudo genético com deteção de expansão GGGGCC (> 60 repetições) em heterozigotia no gene *C9ORF72*. O filho de 45 anos apresentava défice motor do membro inferior esquerdo, com um ano de evolução, em estudo por ortopedia. Ao exame neurológico, défice motor na dorsiflexão dos pés. RM medular sem alterações relevantes e EMG a mostrar desnervação ativa e fasciculações de predomínio no membro inferior esquerdo. O estudo genético confirmou presença de expansão GGGGCC (> 60 repetições). Ambos doentes foram encaminhados para consulta de genética.

**Conclusão:** O fenótipo das patologias associadas à expansão GGGGCC do gene *C9ORF72* pode ser variável dentro da mesma família, realçando-se a importância de uma história clínica e familiar detalhada para o reconhecimento, diagnóstico e acompanhamento genético da família.

## EP-231 - HUNTINGTON DISEASE-LIKE TIPO 2 NUM DOENTE PORTUGUÊS SEM ASCENDÊNCIA AFRICANA

**Catarina Correia Rodrigues<sup>1</sup>; Vanessa Carvalho<sup>1,2</sup>; Leonor Correia Guedes<sup>1,2,3</sup>; Ana Patrícia Antunes<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-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

**Introdução:** A doença de Huntington *disease-like tipo 2* (HDL2) é uma doença neurodegenerativa resultante da expansão do trinucleotídeo CTG no gene *JPH3*. É a fenocópia mais comum da clássica doença de Huntington (HD) em doentes com ascendência africana e rara em populações caucasianas.

**Caso clínico:** Homem de 68 anos, caucasiano, oriundo do Alentejo, apresenta-se com síndrome depressiva, apatia e abulia, tremor cefálico e tiques simples evoluindo ao longo de 3 anos. Pai com diagnóstico de parkinsonismo por volta dos 80 anos, sem história de consanguinidade. No exame neurológico apresentava disfunção cognitiva multidomínios (MoCA=10/30), reflexo palmomentoniano à esquerda, latência no início dos movimentos oculares sacádicos, discreta coreia cervical, perioral e nos membros superiores, tiques vocais, paratonia bilateral e marcha de base ligeiramente alargada e em linha com desequilíbrio. Avaliação neuropsicológica documentou defeito cognitivo ligeiro com predomínio de disfunção executiva. RM-CE mostrou padrão de atrofia subcortical e diminuição do volume da cabeça dos núcleos caudados. As expansões CAG no gene *HTT* (HD) foram negativas, prosseguindo-se o estudo genético que mostrou expansões no *JPH3*, confirmando o diagnóstico de HDL2.

**Conclusão:** Trata-se de um caso raro de HDL2 num doente caucasiano de origem europeia, sem diagnóstico familiar conhecido e sem evidência de ascendência africana. Não foi possível o estudo de segregação para estudar se se trata de mutação *de novo*. Apesar de muito rara em populações caucasianas, é importante alertar que esta entidade deve ser considerada no diagnóstico diferencial de um quadro clínico com fenótipo semelhante à HD.

## Neuromusculares

### EP-232 - CONCORDÂNCIA ENTRE ELETROMIOGRAFIA E ESTUDOS DE IMAGEM NAS RADICULOPATIAS

**Diana Pimentel Alves<sup>1</sup>; Francisca Sena Batista<sup>1</sup>; Pedro Pereira<sup>1</sup>**  
1-Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** A radiculopatia cervical e lombar é motivo frequente de requisição de exame de imagem (RM/TC) e/ou eletromiografia (EMG). Neste trabalho pretende-se avaliar, de forma retrospectiva, a concordância entre imagem e EMG nas suspeitas de lesão radicular e o impacto da EMG na abordagem terapêutica.

**Metodologia:** Análise da base de dados de EMG, dos doentes com diagnóstico eletrofisiológico de radiculopatia cervical ou lombar entre Março de 2020 a Julho de 2022. Recolheram-se dados demográficos, padrão sintomático, especialidade que requereu EMG, se realizou de exame de imagem (e qual), resultado topográfico na EMG e na imagem e, quando possível determinar, se EMG modificou abordagem terapêutica.

**Resultados:** Avaliou-se 77 doentes, 43 homens e 34 mulheres, com uma idade média de 64 anos. A maioria dos EMG foram pedidos pela Neurocirurgia (39%), Neurologia (22%) e Reumatologia (9%). A queixa mais frequente foi alteração da sensibilidade dos membros (34%). O exame de imagem foi realizado em 55 doentes, a nível lombo-sagrado em 32 e cervical em 23. Dos doentes com radiculopatia cervical (33), o miótomio mais frequentemente envolvido na EMG foi C7 (27%). Nos que fizeram imagem, o envolvimento isolado de C6 ou C7 foi o padrão mais frequentemente encontrado (23% cada). Dos doentes com radiculopatia lombar (44), 36% apresentavam envolvimento de L5-S1. Destes, 23 fizeram imagem, a revelar envolvimento de L4-L5 em 36%. Dos 55 doentes com imagem, o diagnóstico foi concordante topograficamente entre as duas técnicas em 55% dos casos. Em 28 doentes (36%), verificou-se que o resultado do exame eletromiográfico foi relevante para a decisão terapêutica do doente. Dos doentes, 23% ainda não tinham sido avaliados após a realização do exame.

**Conclusão:** Embora a EMG não tenha boa resolução topográfica, continua a ser utilizada frequentemente na tomada de decisões terapêuticas, principalmente quando os seus achados são conciliáveis com o quadro clínico.

## Neurofisiologia

### EP-233 - SÍNDROME DE MILLER-FISHER: IMPORTÂNCIA DOS ACHADOS NEUROFISIOLOGICOS PRECOSES

**Mariana Alves Vargas<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; Andreia Matas<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<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 Miller Fisher (SMF) é uma variante da síndrome de Guillain-Barré (SGB) caracterizada por ataxia, arreflexia e oftalmoplegia. Até 83% dos doentes apresentam anticorpos anti-GQ1b positivos. A natureza da neuropatia subjacente ainda não está inteiramente esclarecida podendo dificultar o diagnóstico se estudos neurofisiológicos normais.

**Caso Clínico:** Senhora de 38 anos, sem antecedentes pessoais relevantes. Iniciou quadro de adormecimento nos dedos dos pés e disфонia que evoluiu ao longo de duas semanas surgindo adicionalmente diplopia e disfagia para líquidos. Objetivamente identificou-se parésia bilateral da abdução e supravisão ocular, diparésia facial, disartria flácida, parésia da elevação do palato, arreflexia dos membros inferiores e dismetria bilateral. Não se identificaram anormalidades no LCR. EMG mostrou diminuição da amplitude dos potenciais sensitivos exclusivamente braquial com velocidades de condução preservadas.

Perante a hipótese de SMF, que haveria de ser confirmada a posteriori pela positividade séricas dos anticorpos anti-GQ1b, a doente foi tratada com imunoglobulina humana (IVIg 0,4 g/kg/d, durante 5 dias). Recuperou integralmente (EMG 1 mês depois normal).

**Conclusão:** Na fase aguda de SMF, cerca de 1/3 dos doentes apresentam nos estudos de condução nervosa sensitiva diminuição da amplitude dos potenciais de ação com velocidades de condução preservadas. A melhoria clínica é acompanhada da rápida normalização do EMG (geralmente até às 3 semanas), devendo ser verificada para melhor sustentação diagnóstica. Pretendemos com este caso evidenciar que estes achados eletromiográficos deverão ser valorizados, sobretudo na ausência de dissociação albumino-citológica ou quando a pesquisa de anticorpos anti-GQ1b não é exequível em janela útil.

## Patologia do Sono

### EP-234 - SONAMBULISMO INDUZIDO POR PROPRANOLOL

Gonçalo Cabral<sup>1</sup>; Cláudia Borbinha<sup>2</sup>; Sofia Calado<sup>1,3</sup>

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

Neurologia, Hospital do Espírito Santo de Évora, Évora, Portugal; 3-CEDOC - NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introdução:** O propranolol é um fármaco utilizado frequentemente na neurologia, sobretudo no tratamento da enxaqueca ou do tremor essencial. Estão descritos vários efeitos adversos neuropsiquiátricos incluindo distúrbios do sono (como insónia, pesadelos ou alucinações hipnagógicas).

**Objetivos:** Descrição de caso clínico e revisão da literatura.

**Metodologia:** Homem de 24 anos, com história de enxaqueca episódica sem menção de aura desde os 12 anos de idade. Foi inicialmente medicado com topiramato, mas por efeitos adversos, foi feito *switch* para propranolol com aumento gradual até 40 mg 2x/dia. Apesar de se verificar uma melhoria da frequência, duração e intensidade das crises, 2 semanas após início desta terapêutica, o doente começou com episódios noturnos, de frequência semanal, caracterizados por deambulação pela casa e execução de tarefas do quotidiano sem propósito, com mínima interação, com duração de vários minutos. O doente referia ocasionais solilóquios, mas sem história prévia de sonambulismo ou outras parassónias do sono, particularmente na infância, mas com história familiar positiva para sonambulismo (irmão). Assumido sonambulismo secundário ao propranolol, pelo que foi proposto redução até suspensão do propranolol e mudança para amitriptilina, com resolução do quadro.

**Resultados:** Para além do nosso caso estão relatados mais 5 casos de sonambulismo após início de tratamento com propranolol (todos em doentes do sexo feminino, 24-61 anos), com doses entre 20-120 mg/dia. Num deles o propranolol foi adicionado a outro fármaco (olanzapina). O início do sonambulismo variou entre 1-33 dias após introdução do fármaco. A resolução do sonambulismo em todos os casos passou pela suspensão do medicamento.

**Conclusão:** O sonambulismo é um efeito adverso raro provocado pelo propranolol em doentes com ou sem história prévia de sonambulismo ou outro distúrbio do sono. A dose mínima para provocar sonambulismo é desconhecida. O mecanismo proposto para esta complicação ainda não está esclarecido, mas parece envolver a redução da síntese de melatonina.

## ÍNDICE DE AUTORES

### RESUMOS DO CONGRESSO NACIONAL DE NEUROLOGIA

Abílio Gonçalves	CO-035, EP-138	Ana Morgadinho	CO-006, EP-019, EP-082, EP-218
Adriano Aguzzi	CO-053, EP-080	Ana Mota	CO-007
Afonso Morgadinho	CO-039	Ana Oliveira	CO-007, EP-018
Alberto Leal	CO-017	Ana Opinião	CO-009
Alberto Lemos	EP-141	Ana Patrícia Antunes	EP-041, EP-058, EP-086, EP-164, EP-210, EP-231
Alexandra Bandeira	EP-179	Ana Patrícia Gomes	CO-035, EP-138
Alexandra M. Lopes	CO-034, CO-044	Ana Paula Amaral	EP-079
Alexandra Mendes	EP-081	Ana Paula Correia	EP-197
Alexandra Santos	CO-011, EP-002	Ana Paula Sousa	CO-057, EP-040, EP-042, EP-222
Alexandra Silva	EP-114	Ana Raposo	EP-174
Alexandre Aldomiro	EP-173, EP-223	Ana Raquel Barbosa	EP-023
Alexandre Campos	EP-167	Ana Rita Castro	EP-187, EP-190
Alexandre Dionísio	EP-208	Ana Rita Estriga	EP-081
Alina Vicas	EP-108	Ana Rita Peralta	EP-086
Alyne Cordeiro	EP-090, EP-179	Ana Rita Pinheiro	CO-020
Amélia Mendes	EP-060, EP-074	Ana Rita Silva	EP-005, EP-025, EP-057, EP-161
Amélia Pinto	CO-037	Ana Silvestre	EP-090
Amin Azmon	CO-047	Ana Sofia Meixedo	EP-117
Ana Aires	EP-131	Ana Sofia Morgadinho	EP-224
Ana Araújo	EP-020	Ana Teresa Oliveira	CO-010
Ana Arraiolos	EP-069	Ana Verdelho	EP-085
Ana Brandão	CO-044	Anabela Matos	CO-043, EP-151, EP-163, EP-194
Ana Braz	EP-215	Anabela Valada	EP-014
Ana Calado	EP-119	Anabela Valadas	EP-009, EP-153, EP-229
Ana Catarina Correia	EP-127	Andra Chincisan	CO-053, EP-080
Ana Catarina Fonseca	EP-118, EP-127, EP-136	André Alves	CO-054
Ana Cavalheiro	EP-201	André Araújo	EP-038, EP-060, EP-072, EP-147
Ana Cláudia Ribeiro	EP-069, EP-198	André Caetano	CO-024, EP-098, EP-162
Ana Coelho	CO-026	André Carreiro	EP-166
Ana Cristina Rios	EP-061, EP-102, EP-130	André Carvalho	CO-035
Ana Filipa Brandão	CO-023, CO-032, CO-034	André Costa	CO-014, EP-008, EP-052, EP-053, EP-137, EP-175, EP-196, EP-207
Ana Filipa Santos	EP-025	André Fernandes	CO-052, EP-075, EP-226
Ana Filipa Sousa	CO-028	André Guimarães	EP-059
Ana Franco	CO-045, EP-009	André Jorge	CO-019, CO-025, CO-056, EP-032, EP-033, EP-034, EP-047, EP-189, EP-208, EP-213
Ana Gomes	CO-035, EP-116, EP-117, EP-138	André Militão	EP-183
Ana Graça Velon	CO-014, EP-008, EP-052, EP-053, EP-175, EP-207, EP-233	André Paula	EP-136
Ana Inês Martins	CO-019, CO-025, CO-056, EP-032, EP-033, EP-034, EP-047, EP-189, EP-208, EP-213	André Pinto	EP-059
Ana Isabel Rodrigues	CO-035, EP-138	André Rego	CO-022, EP-112
Ana Isabel Santos	EP-107, EP-216	André Rêgo	CO-037, EP-039, EP-056, EP-063, EP-143
Ana João	EP-008	André Sobral-Pinho	EP-189, EP-211, EP-213
Ana João Marques	CO-044, EP-066, EP-067, EP-137, EP-148, EP-175	Andrea Cabral	CO-036, EP-121
Ana Lúcia Neves	EP-059, EP-155	Andreia Carvalho	CO-036
Ana Lúcia Teresa Pinho	EP-059	Andreia Costa	EP-059, EP-062, EP-068, EP-078
Ana Lopes	CO-023, CO-034, CO-044	Andreia D. Magalhães	CO-053, EP-080
Ana Lúcia Batista-Oliveira	EP-122, EP-124	Andreia Fernandes	EP-160
Ana Lúcia Oliveira	EP-146	Andreia Ferreira	EP-005, EP-057, EP-105, EP-161, EP-165
Ana Luís Falcão	EP-193	Andreia Magalhães Oliveira	EP-015
Ana Margarida Lopes Simões	EP-107, EP-216	Andreia Matas	EP-129, EP-137, EP-233
Ana Margarida Rodrigues	EP-045	Andreia Veiga	EP-137, EP-233
Ana Maria Braz	EP-087	Andressa S. Pereira	EP-174, EP-182
Ana Maria Moreira	EP-197	Ângela Abreu	CO-020, EP-112
Ana Martinho	EP-194	Ângela de Jesus	CO-054
Ana Martins da Silva	CO-050, EP-004	Ângela Maresch	EP-218
Ana Martins Silva	CO-057, EP-040, EP-042, EP-150, EP-222	Ângela Santos	CO-018
Ana Massano	EP-206	Ângelo Carneiro	EP-045, EP-144
Ana Monteiro	CO-044, EP-056		

Ângelo Dias	EP-094	Carolina Lopes	CO-044
Ângelo Neto Dias	CO-005	Carolina Maia	EP-138, EP-140
Ângelo Pereira Fonseca	CO-038	Carolina Martins	CO-035, EP-138
Anna-Elisabeth Minder	CO-030	Carolina Paiva	EP-186, EP-191
Anne Cross	EP-030	Carolina Pinheiro	EP-065
António Costa	CO-031, EP-222	Carolina Silva	EP-059, EP-095
António Freitas	CO-037	Carolina Soares	CO-007, EP-015, EP-016, EP-018, EP-142, EP-226
António Leitão	EP-108	Carolina Teles	CO-035, EP-138
António Martins	EP-059	Catarina A. Pereira	EP-226
António Paiva	EP-186	Catarina Albuquerque	EP-211
António Vasco Salgado	CO-050	Catarina Bernardes	CO-027, CO-028, CO-049, EP-019, EP-036, EP-092
Anuschka Silva-Spinola	CO-029, CO-027	Catarina Borges	CO-014, EP-052, EP-053, EP-064, EP-066, EP-175, EP-196, EP-207
Argemiro Geraldo	CO-043, EP-151, EP-163, EP-170, EP-194	Catarina Caldeiras	CO-018
Arlindo Guimas	CO-003	Catarina Correia Rodrigues	EP-228, EP-229, EP-231
Artur Nascimento	EP-007, EP-043, EP-063, EP-143	Catarina Cruto	EP-004, EP-010, EP-026
Augusta Silva	EP-111	Catarina Falcão de Campos	CO-042
Augusto Rachão	EP-167, EP-179	Catarina Félix	EP-051, EP-185
Axel Ferreira	CO-038, EP-010	Catarina Fernandes	CO-021, CO-049, CO-051, EP-097, EP-099, EP-103, EP-114, EP-200
Ayan Das Gupta	EP-030	Catarina Matos	EP-070
Barbara Martins	EP-068, EP-078	Catarina Perry Câmara	EP-124
Beatriz Barros	EP-015	Catarina Pestana Aguiar	EP-190
Beatriz Madureira	CO-022, CO-024, EP-070, EP-112, EP-169, EP-193, EP-221	Catarina Rodrigues	EP-058, EP-210
Beatriz Medeiros	EP-049, EP-071	Catarina Serrão	EP-041, EP-058, EP-210
Beatriz Nunes Vicente	EP-041, EP-076, EP-104	Catarina Silva Araújo	EP-055
Bianca Gerardo	EP-079	Cátia Carmona	CO-033, EP-013, EP-209
Brian Ward	EP-030	Cátia Mateus	EP-028
Bruce Cree	EP-030	Cecília Martins	EP-040
Bruna Meira	CO-004	Célia Machado	EP-005, EP-012, EP-045, EP-073, EP-144, EP-230
Bruno Besteiro	EP-062	Cesar Nunes	EP-138, CO-035, EP-140
Bruno Gomes	EP-048, EP-145	Charles N. Mock	CO-026
Bruno Miranda	EP-166	Ciro Oliveira	EP-193
Bruno Moreira	CO-013	Clara Barbot	CO-001
Bruno Rodrigues	CO-035, EP-138	Clara Chamadoira	EP-018
Camila Nóbrega	EP-193	Claudia Borbinha	CO-004, EP-234
Cândida Barroso	EP-122, EP-124, EP-146	Cláudia Lima	EP-109, EP-048
Carina Reis	CO-052, EP-059, EP-095	Cláudia Monteiro	EP-040
Carla Bentes	CO-045, EP-009	Cláudia Santos Silva	EP-014, EP-152, EP-153, EP-154, EP-164
Carla Cecília Nunes	EP-033	Conceição Bento	EP-006
Carla Ferreira	EP-012, EP-144	Cristiana da Silva	EP-082
Carla Morgado	EP-012, EP-045, EP-055, EP-073, EP-144, EP-230	Cristiana Silva	EP-110
Carla Nunes	CO-035, CO-049, EP-035, EP-036, EP-126, EP-138	Cristina Costa	EP-133
Carlos B. Duarte	CO-012	Cristina Duque	CO-038
Carlos Basílio	EP-051, EP-185	Cristina Machado	CO-035, EP-138
Carlos Capela	CO-048, EP-046	Cristina Marques	EP-061, EP-130
Carlos Casimiro	EP-039, EP-043, EP-056, EP-143	Cristina Martins	EP-088
Carlos Figueiredo	EP-056, EP-063	Cristina Mota	EP-016, EP-074
Carlos Morgado	CO-005, CO-045	Cristina Moura	EP-194
Carlota Moura	CO-050	Cristina Rios	EP-115
Carmo Macário	CO-049, CO-051, EP-035, EP-036	Cristina Semedo	EP-123, EP-205, EP-214
Carolina Azoia	EP-129	Daniel Dias	CO-013
Carolina Bernardes	EP-138	Daniel Ferreira	EP-059, EP-062
Carolina Chaves	EP-170	Daniel Filipe Borges	CO-017
Carolina Cunha	CO-049, EP-029, EP-035, EP-036, EP-099, EP-103	Daniel Gomes Pinto	EP-211
Carolina da Motta	EP-181	Daniela Figueiredo	EP-120
Carolina Fernandes	CO-035, EP-020, EP-138, EP-140	Daniela Pereira	EP-032
Carolina Ferreira	CO-054	Daniela Pimenta Silva	CO-008
Carolina Gomes	EP-181	Daniela Santos Oliveira	EP-190
Carolina Gonçalves	EP-098, EP-180	Danna Krupka	EP-037, EP-219
Carolina Guerreiro	EP-050, EP-113, EP-135, EP-156, EP-177, EP-195		

David J. Kuter	CO-030	Filipa Pona-Ferreira	CO-008
Denil Tribovane	EP-087, EP-215	Filipa Serrazina	EP-037, EP-211
Derrick Robertson	CO-047	Filipe Alves	CO-034
Diana Cruz	EP-076	Filipe Andrade	EP-139
Diana Duro	CO-027	Filipe Carvalho	EP-186
Diana Festas Silva	EP-189	Filipe Correia	CO-048, EP-010, EP-028, EP-141
Diana Matos	EP-001, EP-021, EP-025, EP-199	Filipe Ermida	EP-186
Diana Melancia	EP-050, EP-113, EP-128, EP-156	Filipe Godinho	EP-227
Diana Monteiro	EP-166	Filipe Palavra	CO-054, CO-055
Diana Pimentel	EP-130	Flavia Fleming	CO-058, EP-225
Diana Pimentel Alves	EP-232	Flávio Reis	CO-054, CO-055
Diana Valente	CO-058, EP-051, EP-185, EP-225	Fradique Moreira	EP-019, EP-020
Diana Vila-Chã	EP-143	Francesco Sacca	CO-047
Diogo Antão	CO-009, EP-217, EP-220	Francisca Costa	EP-001
Diogo Carneiro	EP-019, EP-218	Francisca Ferreira	EP-095, EP-176
Diogo Damas	CO-035, EP-020, EP-138	Francisca Guimarães	EP-072
Diogo Maleita	EP-220	Francisca Sá	CO-010, CO-011, EP-002, EP-003
Diogo Marques	EP-061, EP-102, EP-115	Francisca Sena Batista	EP-061, EP-102, EP-115, EP-130, EP-232
Diogo Pereira	EP-150	Francisco Almeida	CO-026
Diogo Silva	CO-016	Francisco Antunes	CO-039, EP-179
Duarte Carapinha	CO-022, EP-007, EP-112, EP-133	Francisco Barros	EP-138
Dulce Alves Martins	EP-042	Francisco Bernardo	CO-058, EP-225
Dulce Quelhas	CO-032	Francisco Gonçalves	EP-116
Dulcília Sá	CO-035, EP-138	Francisco Millet Barros	CO-021, CO-035, EP-110, EP-140
Eduardo Carvalho	EP-015	Francisco Sales	CO-010, CO-012, EP-006, EP-110
Eduardo Freitas	EP-199	Francisco Sales	CO-010, CO-012, EP-006, EP-110
Eduardo Procaci da Cunha	CO-013	Gangadhar Garipelli	CO-008
Egídio Machado	CO-035, EP-138, EP-208	Gayle Ross	CO-030
Elaine Aires	EP-222	Gilda Teixeira	EP-217
Elena de Cecco	CO-053, EP-080	Gonçalo Bonifácio	EP-173, EP-183, EP-223
Eleonora Aronica	CO-045	Gonçalo Cabral	EP-098, EP-234
Elisa Campos Costa	EP-124	Gonçalo Cação	EP-001, EP-199
Elisa Silva	CO-024	Gonçalo Gama Lobo	EP-065
Elisa Veigas	EP-138, CO-035	Gonçalo Miranda	EP-141
Eloísa Silva	EP-074	Gonçalo V. Bonifácio	EP-168
Elsa Parreira	CO-020, CO-022, EP-070, EP-112	Guilherme Castela	EP-189
Emanuel Araújo	CO-035, EP-138	Gustavo C. Santo	EP-140
Emanuel Martins	CO-035, EP-091, EP-138, EP-159	Gustavo Santo	CO-035, EP-138
Encarna Guillén-Navarro	CO-030	Hanna Svard	EP-166
Ernestina Santos	CO-048, CO-057, EP-040, EP-042, EP-150, EP-222	Heinz Wiendl	CO-047
Esmeralda Lourenço	EP-005	Helena C. Brigas	CO-006
Esmeralda Neves	CO-057, EP-042	Helena Felgueiras	EP-038
Eugénia André	CO-035, EP-138	Helena Machado	CO-058, EP-225
Evelise Ramos	EP-043	Helena Rocha	CO-016, CO-018
Fábia Cruz	CO-035, EP-138	Helena Szrek	EP-111
Fábio Carneiro	EP-090	Henrique Costa	CO-036, EP-072, EP-121
Fábio Gomes	CO-043, EP-099, EP-103, EP-151, EP-170, EP-200	Henrique Queiros	EP-138, EP-126
Fátima Almeida	EP-005	Herbert L Bonkovsky	CO-030
Fátima Lopes	CO-034, CO-044	Hermínio Tão	EP-047
Fátima Paiva	CO-035, EP-138	Hipólito Nzwalu	EP-185
Fausto Carvalheira	EP-208	Hugo Loureiro Cadilha	EP-094
Fernando Matias	EP-145	Ilda Costa	EP-220
Fernando Pita	CO-033, EP-013, EP-209	Ilídia Carmezim	EP-116
Fernando Silva	CO-035, EP-110, EP-126, EP-138, EP-140	Inês Amarante	EP-049
Filipa Castelao	EP-061, EP-130	Ines Baldeiras	CO-027, CO-029, EP-019, EP-091
Filipa Castelão	EP-102, EP-115	Inês Carrilho	CO-023
Filipa Ceia	EP-068	Inês Carvalho	EP-035, EP-151
Filipa Costa Sousa	CO-035, EP-138	Inês Correia	CO-049, EP-029, EP-033, EP-034, EP-035, EP-036, EP-170
Filipa Dourado Sotero	EP-041, EP-076, EP-086, EP-104, EP-164	Inês Cunha	EP-019, EP-020, EP-114
Filipa Falcão	EP-228	Inês Freire	EP-125, EP-219
Filipa Ladeira	CO-004, CO-015, EP-046, EP-184	Inês Gil	EP-225
		Inês Gomes	EP-114, EP-194, EP-218
		Inês Jesus	EP-170
		Inês Margarido	CO-016, EP-131, EP-176

Inês Pais	CO-025, CO-056, EP-033, EP-189, EP-208	João Carvalho	EP-202
Inês Pinheiro	CO-035, EP-138	João Cerqueira	CO-047, EP-030
Inês Pregoça	CO-054, CO-055	João Chaves	CO-002, CO-013, EP-201
Inês V Carvalho	CO-035, EP-048, EP-109, EP-145	João Correia	CO-035, EP-138
Inês Videira	EP-138	João Costa	CO-010
Irina Santos	CO-051	João Durães	CO-027, CO-028, CO-029, EP-088, EP-091, EP-092, EP-204, EP-206, EP-208
Isabel Brito	EP-202	João Fernandes	CO-017
Isabel Conceição	EP-153, EP-157	João Ferreira	CO-048
Isabel de Castro	CO-040	João Gama	CO-043
Isabel Fragata	EP-119	João Lemos	CO-019, CO-025, CO-056, EP-019, EP-020, EP-032, EP-033, EP-034, EP-047, EP-114, EP-189, EP-208, EP-213
Isabel Henriques	EP-135, EP-177, EP-195	João Lopes	CO-013
Isabel Loução Amorim	EP-025, EP-045, EP-055	João Lourenço	EP-054, EP-227
Isabel Luzeiro	CO-019, CO-021, EP-097, EP-099, EP-114	João Macedo Cunha	EP-187, EP-190
Isabel Maia	EP-059	João Madureira	CO-045, EP-152
Isabel Monteiro	EP-006, EP-139	João Marcos Rocha	EP-165
Isabel Pavão Martins	EP-086, EP-104	João Massano	CO-007, EP-018
Isabel Rovisco Monteiro	EP-151, EP-163	João Moura	CO-001, CO-002, CO-057, EP-150, EP-222
Isabel Santana	CO-027, CO-028, CO-029, CO-051, EP-019, EP-033, EP-088, EP-091, EP-092	João Nunes	CO-009
Isabel Vidal	EP-157, EP-169, EP-221	João Nuno Oliveira	EP-087
Ivan L. Salazar	CO-012	João Oliveira	EP-215
Ivânia Alves	EP-174, EP-182	João Parente Freixo	CO-023, CO-031, CO-034, CO-044, EP-222
J. A. Mendes Ribeiro	EP-060	João Passos	EP-202, EP-220
Jani Almeida	CO-054	João Paulo Gabriel	EP-066, EP-067, EP-137, EP-148, EP-233
Janice Alves	EP-123, EP-173, EP-183, EP-205, EP-223	João Pedro Marto	CO-004, EP-125, EP-180, EP-211, EP-219
Jasper Anink	CO-045	João Pereira	EP-005
Jeffrey Cohen	CO-047	João Peres	EP-007, EP-039, EP-043, EP-134
Jeniffer Jesus	EP-187, EP-190	João Ramalheira	CO-013
Jerome Seze	CO-047	João Raposo	EP-225
Jéssica Fidalgo	CO-035, EP-138	João Rocha	EP-174, EP-182
Joana B. Santos	CO-006	João Sargento Freitas	EP-110, EP-138, CO-035, EP-140
Joana Barbosa	EP-123, EP-173, EP-205, EP-214, EP-223	João Sequeira	EP-046
Joana Barbosa Melo	CO-012	João Sousa	CO-035, EP-103, EP-163, EP-194
Joana Castro Freitas	EP-094	João Xavier	EP-148
Joana Costa Novo	EP-038, EP-072, EP-147	Joaquim J. Ferreira	CO-005, CO-008
Joana Damásio	CO-001, CO-002, CO-003, EP-222	Joel Freitas	CO-013
Joana Dionísio	CO-022, EP-112, EP-134	John F. Crary	CO-026
Joana Ferreira Pinto	EP-025	John Krakauer	CO-008
Joana Fonte	CO-013, EP-201	Jorcélio Vicente	EP-114
Joana Freitas	CO-005, EP-197	Jorge Ferreira	EP-135, EP-177, EP-195
Joana Guimarães	CO-048, CO-052, EP-018, EP-059	Jorge Miguel Ferreira	EP-050, EP-113, EP-156
Joana lap	EP-083	Jorge Oliveira	CO-001, CO-002, CO-023, CO-031, CO-032, CO-034, CO-044, EP-222
Joana Isabel Soares	CO-017	Jorge Pinheiro	EP-059
Joana Jesus-Ribeiro	CO-012	Jorge Sequeiros	CO-001, CO-002, CO-023, CO-034, CO-044
Joana Lobato	EP-220	José Bandeira Costa	CO-022, EP-217, EP-220
Joana Lopes	CO-013, EP-042, EP-197	José Barros	CO-001, CO-002, CO-023
Joana Marques	CO-009, EP-217	José Beato Coelho	EP-110
Joana Martins	EP-040	José Campillo	EP-134
Joana Milho	EP-146	José Carlos Cardoso	EP-140
Joana Moniz Dionísio	CO-020, CO-024, CO-046, EP-070, EP-171	José Costa	EP-112
Joana Nogueira	EP-079	José Cruz Araújo	CO-044
Joana Pinto	EP-057, EP-073, EP-165	José de Castro	CO-040
Joana Sá	CO-034, CO-044	José Eduardo Sousa	EP-116, EP-117, EP-191
Joana Severo	EP-083	José Ferro	EP-136
Joana Sofia Pita	EP-046	José Gonçalves	EP-120
Joana Vitor	EP-024, EP-069, EP-198, EP-022, EP-023	Jose Manuel Menezes	EP-044, EP-178
João André Sousa	EP-110, EP-138	José Maria Bandeira Costa	CO-009
João Caria	EP-054		

José Menezes	EP-133	Manfredi Carta	CO-053, EP-080
José Miguel Alves	EP-019, EP-218	Manish Thapar	CO-030
José Miguel da Silva Alves	EP-224	Manuel Almeida	EP-039
José Nuno Alves	EP-012, EP-144	Manuel J. Ferreira-Pinto	EP-015, EP-059, EP-095
José Pedro Pereira	EP-141	Manuel Manita	EP-081
José Pimentel	CO-010, CO-045, EP-167, EP-168, EP-221	Manuel Ribeiro	CO-036
José Rocha Pereira	EP-148	Manuel Rito	EP-018
José Rosa	EP-046, EP-050, EP-081, EP-101, EP-113, EP-135, EP-156, EP-177, EP-195, EP-212, EP-227	Manuel Salavisa	CO-004, EP-031, EP-037
José Vale	EP-069, EP-198	Manuel Teixeira Veríssimo	EP-120
Juliana Xu	EP-059	Manuela Santos	CO-001, CO-002, CO-003
Karl Frontzek	CO-053, EP-080	Manuela Vilar	EP-079
Katia Benchimol	EP-070, EP-133, EP-143, EP-134	Marc Emmenegger	CO-053, EP-080
Kevin Winthrop	EP-030	Márcio Cardoso	CO-044
Lara Noronha Ferreira	EP-111	Marco Fernandes	CO-004, CO-024, EP-003, EP-162
Laura Baptista	CO-035, EP-138	Margarida Almeida	EP-226
Laura Vilarinho	CO-032, EP-225	Margarida Borges	CO-010
Leandro Marques	EP-073	Margarida Calejo	EP-004
Leila Cardoso	EP-142	Margarida Dias	EP-081, EP-101
Leonor Correia Guedes	EP-022, EP-023, EP-024, EP-076, EP-229, EP-231	Margarida Ferro	EP-167
Leonor Dias	CO-016, EP-062	Margarida Ramos Lopes	EP-105
Leonor Torrão	EP-018	Margarida Rodrigues	CO-006
Lia Leitão	CO-015, EP-043, EP-056, EP-133, EP-143	Maria Armada Gamenhas	EP-083
Lígia Neves	EP-115	Maria Carmo Macário	EP-032, EP-033
Liliana Igreja	EP-222	Maria Coutinho	EP-065, EP-184
Liliana Pereira	CO-039	Maria Davydovskaya	EP-030
Liliana Pita	EP-017	Maria do Carmo Macário	EP-204, EP-206
Liliana Rocha	CO-034	Maria do Céu Branco	EP-052
Liliana Saraiva	CO-043	Maria Domenica Cappellini	CO-030
Linda Mancione	EP-030	Maria Fátima Silva	EP-204
Lívia Sousa	CO-049, CO-051, EP-033, EP-035, EP-036, EP-103	Maria Fortuna Baptista	EP-058, EP-127, EP-210
Lúcia Ribeiro	EP-062, EP-068	Maria Inês Matos	EP-062
Luciano Almendra	CO-035, CO-043, EP-138, EP-151, EP-163	Maria Inês Silva	CO-033, EP-013, EP-209
Ludovina Paredes	CO-036, EP-072, EP-121	Maria João Brito	EP-109
Ludwig Kappos	CO-047	Maria João Leitão	CO-027, CO-029, EP-019
Luís Braz	CO-044, EP-075, EP-158	Maria João Lima	EP-004
Luís Costa	EP-144, EP-230	Maria João Malaquias	CO-002, CO-031, CO-032, EP-197
Luis Negrão	EP-151, EP-159, EP-163, CO-043	Maria João Nabais Sá	CO-023, CO-034
Luís Ribeiro	CO-038	Maria João Pinto	EP-158
Luís Rito	EP-039	Maria José Rosas	CO-007, EP-016, EP-018
Luís Rito Cruz	EP-143	Maria José Sá	CO-048, CO-052
Luís Ruano	EP-187	Maria Madalena Silva Pinto	EP-158
Luís Rufo Costa	EP-012, EP-021, EP-055, EP-192	Maria Matos	EP-056
Luís Santos	CO-024, CO-044	Maria Pereira Coutinho	CO-015
Luís Silva Miguel	CO-010	Maria Rosário Cunha	EP-208
Luísa Albuquerque	EP-210, EP-041, EP-058, EP-086, EP-164	Maria Veloso	EP-074
Luísa Biscoito	EP-118	Mariana Almeida Branco	EP-084
Luísa Diogo	EP-204, EP-206	Mariana Alves Vargas	EP-008, EP-233
Luísa Sousa	EP-190	Mariana Carvalho Dias	EP-118
Lurdes Ramalho	EP-081	Mariana Dias da Costa	CO-042, EP-085
Lurdes Santos	EP-062	Mariana Diogo	EP-102
Madalena Rosário	EP-118	Mariana Marques	EP-055
Mafalda Delgado Soares	EP-212	Mariana Rocha	CO-036, EP-121
Mafalda Seabra	CO-044, EP-131, EP-155	Mariana Santos	CO-001, EP-045, EP-056, EP-144
Mafalda Soares	EP-081, EP-101, EP-195	Mariana Seco	EP-010, EP-026, EP-139, EP-141
Magda Gonçalves	EP-048	Mariana Soares	CO-010
Mamede de Carvalho	CO-040, CO-041, CO-042, CO-044, EP-152, EP-154, EP-166	Mariana Vargas	CO-014, EP-052, EP-053, EP-064, EP-067, EP-175, EP-207
		Marianne T.Sweetser	CO-030
		Marina Magalhães	CO-031, CO-032, EP-222
		Mário Habek	EP-030
		Mário R. Simões	EP-088
		Mário Rui Silva	EP-066, EP-067, EP-137, EP-148
		Mário Simões	EP-079
		Marisa Lima	CO-027, CO-028, CO-029, EP-088, EP-091, EP-092, EP-200

Marlene Saraiva	CO-004, CO-022, CO-037, EP-070, EP-112	Paula Amorim	EP-117
Marta Campos	EP-027	Paula Carneiro	CO-057
Marta Carvalho	CO-016	Paula Pinto	EP-079
Marta Gromicho	CO-041, EP-154	Paula Salgado	EP-026, EP-141
Marta Lopes	EP-056	Paulo Aguiar	EP-015
Marta Magriço	CO-004, CO-011, EP-002, EP-031, EP-211	Paulo Bugalho	CO-004
Marta Melo	EP-070	Paulo Coelho	EP-026
Marta Rodrigues	CO-036, EP-147	Paulo Correia-de-Sá	CO-012
Marta Sequeira	EP-101	Paulo Margalho	EP-186, EP-191
Marta Soares	EP-202	Paulo Silva	CO-034, CO-044
Matilde Fernandes	EP-020	Pedro Abreu	CO-052, EP-062
Matilde Gomes	EP-105	Pedro Barradas	EP-047, EP-145
Merilee A. Teylan	CO-026	Pedro Barros	CO-036, EP-072, EP-121
Michael Swash	CO-041	Pedro Cabral	CO-011
Michel Mendes	EP-052, EP-053, EP-064, EP-129, EP-137, EP-175, EP-207, EP-233	Pedro Castro	EP-142
Miguel Alves-Ferreira	CO-023	Pedro Coelho	CO-045, EP-009, EP-022, EP-023, EP-024
Miguel Castelo-Branco	CO-051	Pedro Correia	EP-021, EP-192
Miguel Coelho	EP-009, EP-022, EP-023, EP-024, EP-153, EP-229	Pedro Faustino	CO-028, CO-035, EP-092, EP-110, EP-138, EP-140
Miguel de Oliveira Carvalho	EP-086, EP-164	Pedro Guimarães	CO-014, EP-008, EP-064, EP-196
Miguel F. Gago	CO-006	Pedro L. Alexandre	EP-075
Miguel Grunho	EP-090	Pedro L. Marques	EP-075
Miguel Leal Rato	EP-058, EP-118	Pedro Leonel Almeida	EP-117
Miguel Miranda	CO-033, EP-013, EP-157, EP-209	Pedro Lopes	EP-049, EP-071
Miguel Oliveira Santos	CO-040, CO-042, EP-152, EP-154, CO-041	Pedro Lopes das Neves	CO-029, EP-206
Miguel Pereira	EP-200	Pedro Lopes Neves	CO-022
Miguel Pinto	EP-026	Pedro Maciel Barbosa	EP-111
Miguel Quintas-Neves	CO-026	Pedro Moniz	EP-139
Miguel Rodrigues	CO-039	Pedro Nascimento Alves	EP-086
Miguel Sá Pinto	CO-013	Pedro Neves	CO-024, EP-112, EP-134
Miguel Saianda Duarte	EP-069, EP-198	Pedro Pereira	CO-024, EP-232
Miguel Schon	EP-023, CO-040, CO-041, EP-022, EP-024	Pedro Pires	CO-036
Miguel Serôdio	EP-098	Pedro Rocha	EP-166
Miguel Sousa	EP-217	Pedro Santos	EP-209
Miguel Tábuas-Pereira	CO-027, CO-028, CO-029, EP-088, EP-091, EP-092	Pedro Soares Pinto	EP-134
Miguel Toscano	EP-081	Pedro Vieira	CO-054
Miguel Veloso	CO-036, EP-072, EP-121	Peter Garrard	EP-088
Miguel Viana Baptista	EP-098, EP-180	Pureza Mateus	CO-050
Miranda Mele	CO-012	Rafael Jesus	EP-129, EP-137
Miriam King	CO-047	Rafael Roque	CO-045, CO-046, EP-167, EP-168, EP-169, EP-171, EP-221, EP-225
Motasem Shamasna	EP-051	Rafaela Costa	EP-142
Natalia Totolyan	EP-030	Ralf Gold	CO-047
Nathalia Ferreira	EP-126	Raquel Barbosa	CO-004, EP-022, EP-024
Nélia Neves	EP-059	Raquel Bouça-Machado	CO-008
Neuza Reis	EP-081	Raquel Gil-Gouveia	CO-023
Nicole Pinto	EP-046	Raquel Nunes	EP-191
Nuno Canas	CO-011, EP-002	Raquel Rocha	EP-004, EP-028
Nuno de Caria Seisdedos Ramalhão	EP-106	Raquel Samões	CO-010, CO-013, CO-057, EP-040, EP-042, EP-197, EP-201
Nuno Lupi	EP-136	Rebekka Anker	CO-008
Nuno Madureira	EP-191	Renato Oliveira	EP-119, EP-164
Nuno Santos	EP-200	Ricardo Almendra	EP-129, EP-137, EP-196
Octávia Costa	EP-165	Ricardo Cacho	CO-008
Olinda Rebelo	CO-012, CO-043, EP-170	Ricardo Cebola	EP-166
Omar Ahmad	CO-008	Ricardo Maré	EP-161, EP-165, EP-230
Otília C. D'almeida	CO-051	Ricardo Pereira Marques	EP-083
Patrícia Canhão	EP-118	Ricardo Rego	CO-010, CO-016
Patrícia Faustino	CO-015, EP-003, EP-128, EP-184	Ricardo Soares dos Reis	CO-052, EP-176
Patrícia Lobo	EP-022, EP-024, EP-228	Ricardo Taipa	CO-013, EP-026, EP-175, EP-222
Patrícia Pita Lobo	EP-009, EP-023	Ricardo Varela	EP-100, EP-188
		Ricardo Veiga	CO-035, EP-138, EP-140
		Rita Bastos-Ferreira	CO-034, CO-044
		Rita Cagigal	EP-060

Rita Ferreira-Bastos	CO-023	Simone Fantaccini	CO-047
Rita Figueiredo	EP-075	Simone Hornemann	CO-053, EP-080
Rita Lau Gomes	CO-050	Sofia Calado	EP-234
Rita M. Simões	CO-006	Sofia Casanova	EP-084
Rita Machado	CO-051, EP-006, EP-204	Sofia Delgado	CO-022, CO-024, CO-046, EP-070, EP-112, EP-171
Rita Martins	EP-007		
Rita Moiron Simões	CO-005	Sofia Lopes	EP-005, EP-055, EP-057, EP-105, EP-161
Rita Peleção	CO-011, EP-098	Sofia Malheiro	CO-003, EP-100, EP-106, EP-188
Rita Peralta	CO-045, EP-009	Sofia Marques	EP-005, EP-057, EP-073
Rita Pinheiro	CO-022, EP-112, EP-168	Sofia Moreira	EP-116
Rita Ventura	CO-011, EP-002, EP-125, EP-162, EP-211, EP-219	Sofia Reimão	CO-005, EP-094, EP-152
Roberto Franco	EP-016	Sofia Reis Marques	EP-105, EP-165
Roberto Mendes Franco	CO-007, EP-158	Sofia Rocha	EP-045
Rodrigo Valido	EP-197	Sofia Vedor	CO-052, EP-075
Ronald Zielman	CO-047, EP-030	Sofia Viana	CO-054, CO-055
Rosa Couto	EP-115, EP-102	Sónia Batista	CO-048, CO-049, CO-051, EP-033, EP-035, EP-036, EP-048, EP-099, EP-109, EP-170, EP-200
Rosa Lobato	CO-044		EP-122, EP-124, EP-146
Rosa Marina Afonso	EP-079	Sónia Costa	EP-122, EP-124, EP-146
Rosário Cunha	EP-218	Sónia Gomes	EP-017
Roseanne Sullivan	EP-030	Susana Monroy	CO-030
Rui Araújo	EP-015, EP-095	Susana Moreira	CO-042
Rui Chorão	CO-014, EP-008	Susana Pinto	CO-041
Rui Felgueiras	EP-222	Tânia Ferreira	EP-107, EP-216
Rui Guerreiro	EP-123, EP-173, EP-183, EP-205, EP-214, EP-223	Tânia Lampreia	EP-198
Rui Matos	EP-123, EP-214	Telma Alves	CO-035, EP-138
Rui Pedro Pais	EP-034	Teresa Aguiar	EP-160
Rui Rangel	CO-013	Teresa Carvalho	EP-181
Rui Vaz	CO-007, EP-015, EP-016	Teresa Lobo	CO-008
Rute Ferreira	EP-004	Teresa Mendonça	CO-052
Rute Relvas	EP-212	Teresa Pinho e Melo	EP-127
Sandra Freitas	EP-079	Teresa Prior Filipe	EP-193
Sandra Hespanhol	EP-166	Tiago Baptista	EP-115
Sandra Perdigão	EP-021, EP-192	Tiago Geraldes	EP-130
Sandra Rebelo	EP-059	Tiago Gil Oliveira	CO-026
Sara Carvalho	CO-052	Tiago Gregório	CO-036, EP-072, EP-121
Sara Costa	CO-001, CO-002	Tiago Jesus	EP-122, EP-124, EP-146
Sara Domingues	CO-042	Tiago Lorga	EP-031
Sara Duarte	EP-139	Tiago Millner	EP-160
Sara Forjaz	EP-005	Tiago Oliveira	EP-046, EP-054, EP-135, EP-212
Sara França	EP-010, EP-028	Valéria Battistella	CO-036, EP-072, EP-121, EP-147
Sara Machado	CO-020	Vanessa Carvalho	EP-041, EP-058, EP-076, EP-086, EP-164, EP-210, EP-229, EP-231
Sara Matos	CO-019, CO-025, CO-056, EP-032, EP-033, EP-034, EP-047, EP-097, EP-099, EP-189, EP-208, EP-213	Vanessa Pires	EP-137
Sara Morais	CO-034, CO-044	Vânia Almeida	EP-146
Sara Nunes	CO-054	Vasco Sá Pinto	CO-013
Sara Rosa	EP-065	Vasco Sousa Abreu	EP-141
Sara Varanda	EP-057, EP-105, EP-161	Vera Alves	CO-054
Sérgio Castro	CO-036, EP-072	Vera Montes	CO-033, EP-013, EP-209
Sérgio Sousa	CO-013	Verónica Guiomar	EP-141
Shangbin Liu	CO-030	Vítor Ferreira	EP-219
Sibyl Wray	CO-047	Vítor Mendes Ferreira	EP-003
Sílvia Balhana	EP-115	Vítor Tedim Cruz	CO-038, EP-028, EP-111
Sílvia Delgado	EP-030	Walter A. Kukull	CO-026
Sílvia Reigada	EP-145, EP-048	Xavier Montalban	EP-030
Simão Cruz	CO-024, EP-143	Xénia Verraest	EP-117, EP-186
		Xénia Verraest	EP-191
		Xixi Hu	EP-030

# MOVING ON SERIES (5.ª EDIÇÃO)

Lisboa | 23 setembro 2023

Organização: Sociedade Portuguesa das Doenças do Movimento (SPDMov), a Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN) e a BIAL.

**MOVING  
ON SERIES**  
Educação médica na Doença de Parkinson



## AWARD PRESENTATIONS

### 1. PARKINSONISMO ASSOCIADO A NEUROTOXICIDADE IMUNOMEDIADA POR FÁRMACO INIBIDOR DO CHECKPOINT IMUNITÁRIO

**Lénia Silva**; Raquel Samões; Inês Laranjinha

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

**Introdução:** Os fármacos inibidores do *checkpoint* imunitário (ICI) podem, em casos raros, causar efeitos neurológicos adversos imunomediados, mais comumente síndrome miasténica, miosite e encefalite. Sintomas extrapiramidais foram também raramente descritos (encontrados dois casos na literatura).

Descreve-se um caso de parkinsonismo subagudo associado a ICI, corticorresponsivo.

**Caso Clínico:** Mulher, 35 anos, com linfoma não-Hodgkin intestinal com 1,5 anos de evolução, refratário a vários ciclos de quimioterapia e autotransplante de medula óssea, inicia terapêutica com pembrolizumab. Duas semanas após, apresenta-se com febre sem foco, com estudo analítico, cultural e imagiológico (toraco-abdomino-pélvico) sem alterações. Uma semana depois, desenvolve lentificação psicomotora e tremor nas mãos. Ao exame neurológico era notório aumento do tempo de latência de resposta, com atenção, orientação e linguagem preservadas. Associadamente apresentava hipomímia facial, tremor bilateral postural e de ação e rigidez grau 2 bilateral nos membros superiores, hipocinesia global com predomínio esquerdo e marcha de pequenos passos com decomposição das voltas.

A ressonância magnética cerebral foi normal e o eletroencefalograma confirmou um ritmo de fundo normal (7-8 Hz), sem atividade epileptiforme nem periódica. O LCR revelou 24 linfócitos, hiperproteinorráquia ligeira (0,50 g/dL) e glicorráquia normal. Os testes microbiológicos e anticorpos antineuronais eram negativos (exceto anti-GAD65 fracamente positivo no LCR, sem confirmação por imunofluorescência) e a citometria de fluxo excluiu malignidade. O estudo analítico (incluindo função tiroideia) era normal.

Em decisão conjunta com Oncologia, descontinuou-se o pembrolizumab e iniciou-se terapêutica com metilprednisolona endovenosa (1 g/dia) durante 4 dias, seguida de prednisolona oral (1 mg/kg/dia) e posterior desmame (10 mg/semana). Os sintomas e alterações ao exame neurológico resolveram ao quinto dia de tratamento.

**Discussão:** A presença de uma síndrome parkinsoniana subaguda exige investigação de causas reversíveis. O LCR inflamatório, neste caso, sugeria encefalite dos gânglios da base que, embora rara, pode estar associada a infeções víricas. No entanto, a relação temporal com o início de um fármaco com potencial para neurotoxicidade imunomediada foi a chave fundamental para o início precoce de corticoterapia, e melhoria clínica.

**Conclusão:** Este caso demonstra a importância da interdisciplinariedade na abordagem de doentes com parkinsonismo. A investigação é fundamental quando há sinais de alarme e atipias na história e fenótipo clínicos.

**Palavras-chave:** Inibidor do *Checkpoint* Imunitário; Parkinsonismo.

### 2. A HISTÓRIA DE UMA DÉCADA DE DOENÇA DE PARKINSON TIPO 8

**Sofia Lopes**; Octávia Costa; Sara Varanda; Gisela Carneiro; Sara Varanda; Margarida Rodrigues

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

Mulher de 37 anos, com antecedente de síndrome depressiva, história familiar relevante para pais consanguíneos e dois irmãos totalmente dependentes desde o nascimento é observada na consulta de neurologia por queixas de rigidez e lentificação dos movimentos dos membros esquerdos. Apurou-se também sintomatologia compatível com hiposmia e perturbação do sono REM. Realizou DaTSCAN, que mostrou alteração da via nigroestriatal de predomínio direito, SPECT com 123I-IBZM e RM-CE sem alterações de relevo. O teste genético revelou mutação no gene LRRK2, compatível com o diagnóstico de doença de Parkinson tipo 8. Esteve inicialmente medicada com ropinirol, tendo um ano depois iniciado levodopa. As discinesias e flutuações surgiram meses depois. Apresentava também incontinência urinária, motivo pelo qual chegou a fazer tratamento com toxina botulínica, complicado no pós procedimento com acntratilidade total do detrusor, tendo finalmente necessidade de ficar com cistostomia permanente. Realizou cirurgia de estimulação cerebral profunda aos três anos de doença, foi posteriormente introduzindo outros fármacos como o opicapone e a safinamida. Sete anos depois, no contexto do agravamento progressivo dos sintomas motores, com quedas frequentes e maior grau de dependência, iniciou tratamento com apomorfina, que suspendeu por alucinações, tendo depois iniciado duodopa, também sem melhoria significativa. A doente acabou por falecer na sequência de múltiplas complicações infecciosas aos 49 anos de idade.

(Vídeo disponível)

**Palavras-chave:** Doença de Parkinson Tipo 8/complicações; Doença de Parkinson Tipo 8/terapêuticas avançadas.

### 3. ABDÓMEN AGUDO NUMA DOENTE COM DOENÇA DE PARKINSON AVANÇADA

**Mariana Vargas**; André Costa; Sara Lima; Rita Raimundo; Ana Graça Velon

Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

**Introdução:** O abdómen agudo na doença de Parkinson está associado a uma mortalidade superior à da população em geral. É fundamental uma gestão multidisciplinar para evitar complicações associadas à própria doença e às modificações da farmacocinética/farmacodinâmica da terapêutica dopaminérgica.

**Caso Clínico:** Mulher 70, doença de Parkinson idiopática com 10-12 anos de evolução. Sob terapêutica com bomba perfusora de apomorfina(bólus 3 mg 2x dialrítmico de perfusão 2 mg/h), levodopa/benzeserazida 200/50 mg[1cp(7h)1cp(10h)1

cp(13h)|1cp(16h)|1/2cp (19h)]; levodopa/carbidopa 200+50 mg CR [1cp(23h)] e opicapone 50 mg.

Foi internada no serviço de cirurgia por quadro de suboclusão intestinal. Três dias antes suspendeu bomba perfusora de apomorfina por obstrução mecânica, com necessidade de aumentar os bólus diários.

Na admissão estava sob SNG e sem trânsito intestinal.

Em D1 de internamento apresentou quadro de agitação psicomotora, agressividade, desorientação, hipertensão arterial e hiperpirexia, seguido de depressão do estado de consciência com rigidez 4 e bradicinesia 4. Estudo analítico com elevação de CK, sem elevação dos parâmetros inflamatórios. Iniciou rotigotina 8 mg/24h e aumentou a dose da levodopa.

Observou-se melhoria progressiva do quadro abdominal com trânsito intestinal desde D3 e a tolerar água e chá desde D4. Nesta altura apresentou hipertermia, hipotensão e discinesias constantes com interferência no sono e na marcha, sem rigidez ou bradicinesia. Suspendeu rotigotina e reduziu levodopa/benserazida 200/50 mg[1/2cp(7h)|1/2cp (10h)|1/2cp(13h)|1/2cp(16h)|1/2cp(19h)]. Objetivou-se redução da amplitude e

da frequência das discinesias e rigidez e bradicinesia grau 1. Progressivamente retomou a dieta habitual com novo agravamento do parkinsonismo, pelo que à data de alta foi necessária a reintrodução de opicapone, de rotigotina(6 mg/24h) retomou posteriormente perfusão de apomorfina em ambulatório, com reajuste da levodopa e suspensão de rotigotina.

**Conclusão:** Este caso ilustra as dificuldades da gestão terapêutica da doença de Parkinson avançada em contexto de abdómen agudo, com um quadro inicial de parkinsonismo/hiperpirexia por provável privação da terapêutica dopaminérgica (má absorção pela suboclusão abdominal e alterações na farmacodinâmica/cinética pela administração por SNG) e um posterior agravamento das discinesias com hipertermia por facilitação da absorção da terapêutica com uma dieta hipoprotéica. Nestes doentes devem ser privilegiadas formas de administração de terapêutica transdérmica ou subcutânea.

**Palavras-chave:** Abdómen Agudo; Doença de Parkinson; Emergências Cirúrgicas.

# 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, sequências de proteínas ou DNA), os conjuntos de dados devem ser depositados em um banco de dados disponível publicamente, como o *GenBank* do NCBI, e um número de acesso completo (e número da versão, se apropriado) deve ser fornecido na seção Métodos.

#### Tabelas e Figuras

As Tabelas/Figuras devem ser numerados na ordem em que são citadas no texto e assinaladas em numeração árabe e com identificação.

Cada Figura e Tabela incluídas no trabalho têm de ser referidas no texto: “Uma resposta imunitária anormal pode estar na origem dos sintomas da doença (Fig. 2)”; “Esta associa-se a outras duas lesões (Tabela 1)”.

Figura: Quando referida no texto é abreviada para Fig., enquanto Tabela não é abreviada. Nas legendas ambas as palavras são escritas por extenso.

Cada Tabela e Figura deve ser acompanhada da respectiva legenda, sucinta e clara. As Legendas devem ser auto-explicativas (sem necessidade de recorrer ao texto).

Em relação aos gráficos deve ser explícito se a informação inclui valores individuais, médias ou medianas, se há representação do desvio padrão e intervalos de confiança e o tamanho da amostra (n).

As fotografias deverão incluir identificadores de aspectos cientificamente relevantes (setas e asteriscos). Poderão ser publicadas fotografias a cores, desde que consideradas essenciais.

Cada Tabela deve ser utilizada para mostrar resultados, apresentando listas de dados individuais ou sumariando os mesmos, não devendo no entanto constituir duplicação dos resultados descritos no texto. Devem ser acompanhadas de um título curto mas claro e elucidativo. As unidades de medida usadas devem ser indicadas (em parêntesis abaixo do nome que encabeça cada categoria de valores) e os números expressos devem ser reduzidos às casas decimais com significado clínico.

Para as notas explicativas nas Tabelas devem ser utilizados os seguintes símbolos e sequência: \*, †, ‡, §, ||, ¶, \*\*, ††, ‡‡.

Se fotografias de doentes forem usadas, 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 sequência no texto.

- Forneça as legendas das ilustrações separadamente.
- Dimensione as ilustrações próximas das dimensões desejadas da versão publicada.
- Envie cada ilustração em ficheiro separado.

A inclusão de figuras e/ou tabelas já publicadas, implica a autorização do detentor de copyright (autor ou editor).

A 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 redação do manuscrito, revisão de versões e revisão crítica do conteúdo; aprovação da versão final;
- 4) Concordam que são responsáveis pela exatidão 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)**